

## Contribuciones cortas

### Aspectos éticos de la interacción de las ciencias de la vida y las ciencias de la información

Lic. Fe E. Díaz Cuéllar<sup>1</sup> Lic. Angela Ojeda Cabrera,<sup>2</sup> Lic. Lázara González Landrián,<sup>3</sup> Dr. Moisés Castro Alonso<sup>4</sup> y Dra. Nayví C. Fernández Díaz<sup>5</sup>

#### RESUMEN

Se analiza el desarrollo de las Ciencias de la Información y de la Genética Humana en las últimas décadas; así como la creciente importancia de los aspectos éticos en esta interrelación. El desarrollo de la ingeniería genética y las nuevas tecnologías de la información a finales del siglo XX, condicionaron el surgimiento de una disciplina que generó vínculos indisolubles entre la Informática y las Ciencias Biológicas: la Bioinformática. La aplicación del conocimiento genómico en beneficio de todos los seres humanos es un derecho inalienable cuyos principios básicos son: la privacidad de la información genética, la atención equitativa, la igualdad de oportunidades para todos los ciudadanos con o sin una genética favorable y el respeto a la autonomía, entre otros.

*Palabras clave:* Bioinformática, Genética Médica, Genoma Humano.

#### ABSTRACT

An analysis is made on the development of information sciences and human genetics in the last decades, as well as the increasing importance of the ethical aspects of this interrelation. The development of genetic engineering and the new information technologies in the late XX century, conditioned the origin of a discipline that generated solid bonds between Informatics and Biologic Sciences: Bioinformatics. The application of genomic knowledge for the benefit of mankind is an inalienable right whose basic principles are: the privacy of genetic information, unbiased action, and equality of opportunities for all citizens with or without favourable genetics, as well as respect to autonomy, among others.

*Key words:* Bioinformatics, Medical Genetics, Human Genome.

Copyright: © ECIMED. Contribución de acceso abierto, distribuida bajo los términos de la Licencia Creative Commons Reconocimiento-No Comercial-Compartir Igual 2.0, que permite consultar, reproducir, distribuir, comunicar públicamente y utilizar los resultados del trabajo en la práctica, así como todos sus derivados, sin propósitos comerciales y con licencia idéntica, siempre que se cite adecuadamente el autor o los autores y su fuente original.

Cita (Vancouver): Díaz Cuéllar FE, Ojeda Cabrera A, González Landrián L, Castro Alonso M, Fernández Díaz NC. Aspectos éticos de la interacción de las ciencias de la vida y las ciencias de la información . Acimed 2007;15(5). Disponible en:

[http://bvs.sld.cu/revistas/aci/vol15\\_5\\_07/aci08507.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/aci/vol15_5_07/aci08507.htm) [Consultado: día/mes/año].

Las grandes ramas de la Ciencia encuentran, tarde o temprano, una edad de oro en la que la madurez de sus teorías y el cúmulo de sus conocimientos conducen al desarrollo de nuevas tecnologías. Las ciencias maduras y las nuevas tecnologías tienen a su vez la capacidad de influir socialmente, no sólo en cuanto suministran materia prima para que otros ámbitos de la cultura construyan sus visiones de la Naturaleza y del Hombre, sino que constituyen auténticos "hábitats" en los que nos movemos y respiramos, de modo que nuestras formas de vida, nuestras relaciones sociales y nuestros valores quedan afectados y reconfigurados profundamente.<sup>1</sup>

Es indiscutible que en las últimas décadas se ha producido una revolución tecnológica simultánea en el campo de la biomedicina y en el área de la informática. Estas dos ciencias han progresado a ritmo vertiginoso y, no cabe duda, estaban destinadas a encontrarse y conformar una disciplina: la Bioinformática. Tal vez uno de los hitos más importantes, que puede ilustrar la trascendencia del encuentro entre estas dos ciencias, es el proyecto del *Genoma humano*. Una vez más la ciencia dará un resultado antes de lo esperado y -sin lugar a duda- la capacidad de secuenciar automáticamente y de analizar informáticamente toda esta avalancha de información ha contribuido de manera decisiva a que conozcamos, al menos, la identidad (ya que no así su función) de todos nuestros genes en un tiempo "récord".<sup>2</sup>

Todos somos conscientes de que los rapidísimos avances en tecnologías genómicas, de que los nuevos chips y microarrays de DNA son tan solo un comienzo que supone la obtención de una ingente cantidad de información que es necesario procesar adecuadamente y que necesita imperiosamente de la herramienta informática para ser gestionada de modo que pueda tener la mayor y mejor utilidad. El conocimiento de mutaciones en determinados genes que pueden ser indicativas de un determinado tipo de patología o que pueden emplearse como marcadores para el seguimiento del pronóstico o para el diagnóstico presintomático de múltiples enfermedades tendrá y, de hecho está teniendo ya, una clara repercusión en la práctica clínica. Disciplinas clásicas, como la anatomía patológica, evolucionan hacia la patología molecular, área en la que la bioinformática ha sentado las bases de su nacimiento.<sup>2</sup>

Esta revolución bioinformática hará de la práctica clínica una práctica personalizada en la que la frase "no hay enfermedades, sino enfermos" cobrará su más pleno sentido.

Sin embargo, no cabe duda que desde el campo de la bioética debe velarse por la confidencialidad de los perfiles genéticos de cada paciente, por el desarrollo de consentimientos informados acordes con la tecnología enunciada anteriormente y por salvaguardar posibles discriminaciones del individuo en función de sus genes. No existe un determinismo genético y la tecnología descrita debe entenderse como una potente herramienta que proporciona ingentes cantidades de información sobre el nivel molecular y que, por tanto, puede sentar las bases de diagnósticos y tratamientos, pero que, en ningún caso es determinante del comportamiento de un paciente y menos aun que pueda utilizarse como arma discriminatoria como son algunos rasgos más obvios de carácter genético como puede ser la raza y que tan mal utilizado ha sido a lo largo de nuestra historia como seres humanos.<sup>2</sup>

## **Genoma humano**

La Genética Médica se ocupa de la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas y defectos congénitos en general. Toda manifestación de enfermedad tiene, por un lado, alguna contribución de factores genéticos y por otro, la acción de factores ambientales -exposición a agentes infecciosos, sustancias químicas, dieta, estilo de vida, etcétera. Entre el 5 y el 15% de las enfermedades genéticas son multifactoriales. Para la mayoría de las enfermedades crónicas comunes -diabetes, hipertensión arterial, enfermedades mentales, cáncer-, la predisposición genética está determinada por varios genes, y los factores ambientales se relacionan con el estilo de vida, nutrición y exposiciones a tóxicos, que influyen en su ocurrencia y grado de severidad. Es la interacción entre los productos de los genes (las proteínas) y los factores ambientales la que determina las características de salud-enfermedad.<sup>3</sup>

La genética molecular, al igual que los seres vivos, está organizada a modo de escalera en la que hay distintos niveles que se relacionan entre ellos y que son capaces de intercambiar información. Se puede considerar el ADN (ácido desoxirribonucleico) como el escalón fundamental que sirve de base para el resto. El ADN está constituido como una doble cadena de nucleótidos que se organizan en una estructura de doble hélice. El ADN es una molécula que porta información agrupada en genes que son secuencias de nucleótidos de longitud variable que sirven para la producción de proteínas. Las moléculas de ADN son extremadamente largas y codifican millares de genes, en las células aparecen compactadas en forma de cromosomas localizados en los núcleos celulares. El conjunto de todo este material genético presente en los cromosomas recibe el nombre de genoma.<sup>4</sup>

### **Proyecto Genoma Humano**

Los impresionantes adelantos en genética humana de las últimas décadas presagian un cambio paradigmático en la forma como se practicará la medicina en el presente siglo.

Un genoma es todo el material genético de un ser vivo. Es el juego completo de instrucciones hereditarias para la construcción y mantenimiento de un organismo, y pasar la vida a la siguiente generación.<sup>5</sup>

El genoma humano es el conjunto de genes que componen el material genético de la especie humana. Los genes, a su vez, son moléculas que se transmiten hereditariamente y que contienen la información para que las células produzcan decenas de miles de proteínas que interactúan entre ellas y con el medio ambiente para que el organismo funcione saludablemente.

La ubicación e identificación de todos los genes del ser humano es el objetivo de este ambicioso proyecto.

El proyecto *Genoma Humano* se inició en 1990 por el Departamento de Energía y los Institutos de la Salud de Estados Unidos, con un plazo de realización de 15 años. Como consecuencia de la amplia colaboración internacional, los avances en el campo de la genómica, así como en la tecnología informática, un borrador inicial del genoma fue terminado en el año 2000, dos años antes de lo planeado.

Los principales colaboradores en este proyecto son: China, Francia, Alemania, Japón, Reino Unido y Estados Unidos

Entre los objetivos de este proyecto pueden señalarse:<sup>6</sup>

- Como objetivo inicial no sólo determinar los 3 mil millones de pares de bases en el genoma humano, sino también identificar todos los genes en esta gran cantidad de datos.
- Desarrollar rápidamente, los más eficientes métodos para secuenciar los más de 20 000 genes del ADN y la tecnología de secuenciación, y transferir esta tecnología a la industria.
- Guardar toda esta información en bases de datos de libre acceso.
- Desarrollar herramientas para facilitar el análisis de esta información, y trabajar los aspectos éticos, legales y sociales.

Además de identificar los genes cuyas alteraciones (mutaciones) son la base de centenares de enfermedades genéticas conocidas -como el albinismo, la hemofilia, la fibrosis quística, etc.-, las investigaciones del genoma posibilitan descubrir también mutaciones en genes que predisponen al individuo para contraer enfermedades comunes de causas complejas como la diabetes, el cáncer, las enfermedades cardiovasculares, las enfermedades mentales, entre otras. Estos son los primeros pasos de un largo camino para identificar los numerosos y complejos eslabones que median entre una mutación en un gen y el desarrollo de una enfermedad, debido a que la interacción compleja a lo largo de la vida con factores del medio ambiente es fundamental para la expresión de los genes.

En Cuba, el acceso a la salud es un derecho de todo el pueblo, se trabaja preventivamente y se aplican las medidas terapéuticas en dependencia de la terapia en sus primeros pasos ahora.

El avance tiene un potencial incalculable de transformación del saber y de las prácticas relacionadas con la vida en general, con la salud y la salud pública en particular. Al mismo tiempo, los logros de la genómica humana plantean nuevas y complejas interrogantes éticas, jurídicas y económicas no sólo a la medicina, sino a la humanidad. De hecho, el proyecto y sus logros progresivos han estimulado intensas discusiones sobre la naturaleza y el sentido mismo de la vida, en particular de la vida humana, su historia, sus límites y su futuro.

### **El conocimiento del genoma humano y su impacto en el futuro**

El proyecto *Genoma Humano* ha entrado en su fase final: la secuencia del genoma es una realidad. Toda la investigación presente y futura en el ámbito de la biología y la medicina estará basada en el conocimiento de la secuencia del genoma. La denominada tabla periódica de la biología humana constituirá la base científica que permita saber cómo funciona y enferma el organismo humano. La información derivada del conocimiento del genoma humano y de otros organismos invadirá vertiginosamente todas las especialidades médicas y será el eje principal para el futuro del diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades. Esta información genómica favorecerá la investigación sobre las enfermedades comunes que afectan al hombre y nutrirá el conocimiento sobre las bases celulares, bioquímicas y moleculares de nuestro organismo.<sup>7</sup>

A pesar de la importancia científica y social que supone el conocimiento de la secuencia del genoma humano, no debemos esperar ninguna consecuencia inmediata. En un tiempo relativamente corto se entrará progresivamente en un mejor empleo de los medicamentos basado en determinantes genéticas. A más largo plazo, la mayoría de las enfermedades hereditarias podrán detectarse adecuadamente y dispondremos de métodos diagnósticos que permitan evaluar un considerable número de defectos genéticos -Cuba tiene algunos en estos momentos-, se podrá analizar la susceptibilidad a sufrir una decena de enfermedades comunes -incluidas algunas enfermedades mentales- y podremos intervenir para reducir el riesgo de padecerlas. Es de esperar que para entonces la terapia génica sea un éxito para algunas enfermedades.<sup>7</sup>

La farmacogenómica o aplicación del conocimiento del genoma al desarrollo de los medicamentos será una práctica estándar en el tratamiento de todas las enfermedades. La terapia génica estará desarrollada plenamente y constituirá una herramienta fundamental en la lucha contra algunas enfermedades. La medicina genómica tendrá una enorme repercusión en la salud. Pero este impacto dependerá de la capacidad que tengamos de modificar las actitudes de las personas con factores de riesgo para desarrollar enfermedades específicas.<sup>3</sup>

### **Bioinformática**

La Informática Médica (IM) es la disciplina que se preocupa del análisis y la diseminación de datos médicos mediante la aplicación de las computadoras a varios aspectos de la práctica sanitaria, incluye sistemas automatizados de diagnóstico, terapia y comunicación de información de salud. Se relaciona con casi todas las especialidades médicas y configura un sector multidisciplinario con ramificaciones en la epidemiología, evaluación de la tecnología, economía, gestión sanitaria y ética médica. Tiene más de 40 años de existencia, y se ha convertido en una ciencia médica básica que comprende los aspectos teóricos y prácticos relacionados con el procesamiento y la comunicación de información derivada de procesos médicos y relacionados con la salud.<sup>9</sup>

Por su parte, el desarrollo de la ingeniería genética y las nuevas tecnologías de la información durante la última década del siglo xx, condicionaron el surgimiento de una disciplina que generó vínculos indisolubles entre la informática y las ciencias biológicas: la Bioinformática. Ella se encuentra en la intersección de las ciencias de la vida con las ciencias de la información. Es un campo científico interdisciplinario que se propone la investigación y el desarrollo de sistemas que faciliten la comprensión del flujo de información desde los genes a las estructuras moleculares, su función bioquímica, su conducta fisiológica y finalmente su influencia en las enfermedades y la salud.<sup>9</sup>

Entre los principales factores que han favorecido el desarrollo de esta disciplina, se encuentra el impresionante volumen de datos sobre secuencias generadas por los distintos proyectos genoma -tanto el humano como el de otros organismos-; los nuevos enfoques experimentales, basados en biochips que permiten obtener datos genéticos a gran velocidad, así como el desarrollo de Internet y la World Wide Web, que permite el acceso mundial a las bases de datos de información biológica.

El término bioinformática es relativamente reciente, y apareció en la literatura a principios de 1990, cuando comenzaba a estructurarse el proyecto *Genoma Humano* y el *National Center for Biotechnology Information* de los Estados Unidos, daba sus primeros pasos. Tiene como reto principal ofrecer una respuesta a la avalancha de datos procedentes de la Genómica. Mientras, que hace unos años, los resultados de los experimentos podían interpretarse sobre el cuaderno de laboratorio, hoy se necesitan bases de datos y técnicas de presentación sólo para almacenarlos y comenzar a estudiarlos. Ella evolucionó desde un conjunto de técnicas hacia una verdadera ciencia, al aportar el componente de análisis, para entender la genómica e integrar sus datos que permitieran crear modelos predictivos para los sistemas biológicos en diferentes poblaciones y países.<sup>9</sup>

Puede definirse concretamente como: “La ciencia que utiliza una combinación de las tecnologías de la computación, las ciencias de la Información y el conocimiento biológico, para coleccionar, almacenar, analizar, relacionar y modelar datos biológicos”.<sup>8</sup>

No obstante, con el advenimiento del nuevo milenio, el procesamiento de la información genética (bioinformática) y de la información clínica (informática médica) amenaza con fundir ambas disciplinas en una sola, que algunos autores han definido como Informática Biomédica.

En una exploración métrica realizada en la base de datos Medline para el período 1960-2003, se apreció que el número de registros que abordan desde diferentes puntos de vista el campo la Informática Médica mostró un crecimiento exponencial según quinquenios durante las últimas cuatro décadas del pasado siglo. La Bioinformática, por su parte, mostró un crecimiento vertiginoso a partir del año 1990 en contraste con el crecimiento estable de los artículos sobre Informática Médica. Ello demuestra el desarrollo acelerado de una nueva disciplina y su impacto cada vez mayor en las ciencias biomédicas.<sup>9</sup>

Las principales aplicaciones de esta disciplina, según los resultados obtenidos del análisis en Medline, fueron: la gestión de datos en el laboratorio, la automatización de experimentos, el ensamblaje de secuencias contiguas, la predicción de dominios funcionales en secuencias génicas, la alineación de secuencias, las búsquedas en bases de datos de estructuras, la determinación y predicción de la estructura de macromoléculas, la evolución molecular y los árboles filogenéticos. En Cuba algunas de las aplicaciones son: el *Registro cubano de Enfermedades Comunes*, RECUMAC, la *Base de datos de discapacitados y RM*, etcétera.

La Bioinformática ofrece la posibilidad de comparar y relacionar la información genética con fines deductivos, así surgen respuestas que no parecen obvias a la vista de los resultados de los experimentos. En los últimos años, se aprecia el crecimiento de una corriente de investigación y desarrollo de nuevas técnicas para la extracción del conocimiento, la minería de datos y su presentación, cuyo objetivo es acelerar los descubrimientos científicos, a partir de la reducción de los costos y el aumento del número de experimentos. Estas nuevas técnicas, útiles para la investigación de distintas enfermedades y el diagnóstico clínico, establecen el camino a seguir por bioinformáticos e investigadores durante este siglo, el cual se ha dado en llamar por los especialistas como "el siglo de las tecnologías de la información".<sup>9</sup>

## **Genoma humano y derechos humanos**

Los adelantos en el conocimiento de la genética humana pueden contribuir al bienestar de las personas, mediante la prevención, el diagnóstico precoz y el tratamiento de dolencias que actualmente causan gran sufrimiento, discapacidad y muerte. Estos conocimientos, sin embargo, también pueden utilizarse de manera que aumenten las inequidades sociales en salud y se ocasionen mayores perjuicios que beneficios a las personas y a la sociedad en su conjunto. Los siguientes son algunos de los principios que deben seguirse para maximizar las posibilidades de que el conocimiento genómico se aplique de manera que se beneficie la sociedad en su conjunto:<sup>10</sup>

- Privacidad de la información genética.

La información sobre las características genéticas de las personas es privativa de cada individuo. La historia de los abusos de la genética en el pasado enseña que se debe ser muy cuidadoso en proteger la privacidad de los pacientes. Para evitar discriminaciones por las características genéticas, la información que se obtiene en las pruebas genéticas efectuadas por cualquier motivo no debe divulgarse a terceros sin el consentimiento explícito y escrito del interesado.

- Atención de salud en genética equitativa.

Es común que los servicios de genética no sean equitativos, es decir, no sean accesibles acordes a la necesidad -por ejemplo, en función de la magnitud del riesgo genético. Barreras socioeconómicas, culturales y lingüísticas se interponen frecuentemente entre la necesidad y el servicio. La responsabilidad del estado es asegurar que los servicios de genética estén organizados y financiados, de manera de maximizar el acceso equitativo por parte de la población necesitada. El derecho a la salud debe incluir el acceso a la información sobre riesgos genéticos y a las medidas de prevención de estos. Asimismo, las personas que nacen con enfermedades genéticas tienen derecho al mejor tratamiento y rehabilitación disponible, independientemente de su capacidad de pago.

- Voluntariedad en los servicios de genética.

Los servicios de genética solamente pueden ser voluntarios y nunca impuestos. La mayoría de estos servicios tiene que ver con predicciones sobre desarrollos futuros de enfermedades o discapacidad en el individuo o en su descendencia. Es obvio que la utilidad de estos análisis predictivos variará no sólo en función de las opciones médicas disponibles para mejorar el pronóstico de la dolencia, sino también de acuerdo con los valores, objetivos y circunstancias de diferentes personas.

### **Brecha entre la capacidad diagnóstica y la capacidad terapéutica**

Como se refirió antes, los adelantos tecnológicos en genética son aplicables en forma inmediata al diagnóstico de enfermedades. En cambio, los avances terapéuticos son muchísimo más lentos. Esto significa que disponemos de instrumentos para diagnosticar una gran cantidad de características genéticas asociadas a enfermedades, aún antes que estas se manifiesten clínicamente en el individuo, cuando todavía no existen métodos de prevención o tratamiento adecuados. Estas situaciones pueden llevar a dilemas éticos en la aplicación de análisis “presintomáticos” para dolencias hereditarias como la

enfermedad de Huntington, o de “predisposición” para trastornos como el cáncer de mama, en las cuales no existan intervenciones terapéuticas o preventivas de eficacia comprobada.

### **La discriminación genética**

La genética tiene una triste historia, porque en su nombre se cometieron groseras violaciones de derechos humanos. Actualmente, existen evidencias del uso de información genética de individuos o familias para restringir o encarecer su cobertura de salud, o la realización compulsiva de análisis genéticos por parte de empleadores para detectar posibles predisposiciones genéticas en sus empleados, lo que puede llevar a la pérdida del trabajo o a la negación de beneficios de salud. Un caso que tuvo alta resonancia en Estados Unidos fue el de la compañía *Burlington Northern Santa Fe Railway* (BNSF) que, sin informar a sus empleados que solicitaban indemnización por desarrollar el síndrome del “túnel del carpo” -una lesión neurológica de la mano producida por presiones manuales iterativas en el trabajo, los sometía a análisis genéticos para descartar una predisposición genética muy rara para ese síndrome. En este caso, se violaron todos los principios éticos de voluntariedad de las pruebas genéticas, consentimiento informado, privacidad de la información genética, etcétera. La compañía debió echar marcha atrás cuando la comisión federal de *Equal Employment Opportunity* le hizo juicio por violar esas normas legales.<sup>10</sup>

### **Respeto a la autonomía**

Las decisiones sobre análisis genéticos y los cursos de acción posteriores deben ser tomadas por las personas en forma autónoma, sin presiones o coerciones de ninguna naturaleza. A fin de contribuir a este objetivo, estas decisiones deben ser precedidas por asesoramiento genético porque el conocimiento de los riesgos genéticos influye en las decisiones de los consultantes. El asesor genético debe procurar que estas decisiones sean racionales pero no debe influir, y debe estar dispuesto a apoyar las decisiones de las parejas

### **Riesgos de la atribución excesiva de los problemas de salud a causas genéticas**

La fascinación actual por la genética lleva a postular acríticamente a los genes como los responsables principales de las enfermedades y de la variación existente en los rasgos humanos normales. La función del medio ambiente, esencial para la expresión de los genes y la determinación de los fenotipos, está quedando fuera de moda, en beneficio de explicaciones reduccionistas que pretenden que lo fundamental son las diferencias genéticas. Más grave aún es la postulación exclusiva o excesiva de factores genéticos en las variaciones humanas en rasgos como la inteligencia, la orientación sexual o la criminalidad. En primer lugar, estas explicaciones son falsas desde el punto de vista científico. En segundo lugar, tienden a desviar la atención sobre los factores medioambientales y de la estructura socioeconómica que influyen sobre la producción de enfermedades, pero cuya modificación requiere enfrentar intereses muy poderosos contaminación ambiental, pobreza, estrés, adicciones, etcétera.

El reduccionismo genetizante, además, transforma a las víctimas (de enfermedades) en culpables (por su constitución genética) y absuelve de culpa al sistema social que genera las agresiones ambientales a las personas. También influye, por medio de la asignación de recursos y la legitimización profesional, en determinar la orientación de las



investigaciones biomédicas en el sentido hegemónico. La consecuencia es que se promocionan concepciones de prevención y tratamiento de enfermedades genéticas basados en enfoques sumamente biologicistas, en detrimento de una concepción holística del ser humano en interacción con el medio ambiente.<sup>11</sup>

### **Objetivos médicos y objetivos poblacionales**

Los servicios de genética y el asesoramiento genético deben estar al servicio de las necesidades médicas de los individuos y parejas que los solicitan. Cuando se plantean objetivos de salud pública, como la reducción de la frecuencia de alguna enfermedad genética, se debe tener mucho cuidado en conseguir el consenso de la sociedad, mantener el principio de la voluntariedad de las pruebas genéticas y de ninguna manera interferir en la libertad reproductiva de las parejas.

### **Patentamiento de genes**

El contexto mundial actual se caracteriza por extremas desigualdades sociales y económicas entre países ricos y países pobres, y entre minorías ricas y mayorías cada vez más pobres, tanto en los países industrializados como en los subdesarrollados. Esto genera, entre otras cosas, inequidad en el acceso a los beneficios del saber médico. En este sentido, el patentamiento de genes y secuencias génicas por parte de compañías biotecnológicas viene a agravar estos dilemas, pues no sólo es una violación al patrimonio genético de la humanidad, sino que de por sí exacerba las desigualdades en el acceso a los posibles beneficios médicos de la genética humana.<sup>3</sup>

### *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*

La *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*, aprobada el 11 de noviembre de 1997 por la Conferencia General en su 29ª reunión por unanimidad y por aclamación, constituye el primer instrumento universal en el campo de la biología. El mérito indiscutible de ese texto radica en el equilibrio que establece entre la garantía del respeto de los derechos y las libertades fundamentales, y la necesidad de garantizar la libertad de la investigación. La *Conferencia General de la UNESCO* acompañó esa Declaración de una resolución de aplicación, en la que pide a los estados miembros que tomen las medidas apropiadas para promover los principios enunciados en ella y favorecer su aplicación. El compromiso moral contraído por los estados al adoptar la *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos* es un punto de partida: anuncia una toma de conciencia mundial de la necesidad de una reflexión ética sobre las ciencias y las tecnologías. Incumbe ahora a los estados dar vida a la Declaración con las medidas que decidan adoptar, garantizándole así su perennidad. Entre otros proclama los principios siguientes: La dignidad humana y el genoma humano, los derechos de las personas interesadas, las investigaciones sobre el genoma humano, las condiciones de ejercicio de la actividad científica, la solidaridad y cooperación internacional, entre otros.<sup>12</sup>

Estos principios recogen en 25 artículos, la exigencia de proteger el genoma humano para el bien de las futuras generaciones, juntamente con los derechos y la dignidad de los seres humanos, la libertad de la investigación y las exigencias de la solidaridad.

### **CONSIDERACIONES FINALES**

- Los impresionantes adelantos en genética humana de las últimas dos décadas presagian un cambio paradigmático en la forma como se practicará la medicina en el presente siglo.
- Toda la investigación presente y futura en el ámbito de la biología y la medicina se basará en el conocimiento de la secuencia del genoma.
- La información derivada del conocimiento del genoma humano y de otros organismos invadirá vertiginosamente todas las especialidades médicas y será el eje principal para el futuro del diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades
- La Bioinformática, tiene como reto principal ofrecer una respuesta a la avalancha de datos procedentes de la Genómica, sin ella sería imposible la obtención, almacenamiento, procesamiento, distribución, análisis e interpretación de información biológica
- Para maximizar las posibilidades que el conocimiento genómico se aplique de manera que se beneficie la sociedad en su conjunto deben cumplirse entre otros los siguientes principios: privacidad de la información genética, atención de salud en genética equitativa, prevención de la discriminación genética, respeto a la autonomía, entre otros.
- La *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos* constituye el primer instrumento universal en el campo de la biología, su mérito radica en el equilibrio que establece entre la garantía del respeto de los derechos y las libertades fundamentales y la necesidad de garantizar la libertad de la investigación.
- Los logros de la genómica humana plantean nuevas y complejas interrogantes éticas, jurídicas y económicas no sólo a la medicina, sino a la humanidad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Iáñez Pareja E: Biotecnología, ética y sociedad. Disponible en: <http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/presentacion.htm> [Consultado: 4 de enero del 2007].
2. Bioinformática, genómica y salud. *Informática y Salud* 2000;(25). Disponible en: [http://www.conganat.org/SEIS/i\\_s/i\\_s25/i\\_s25\\_2.htm](http://www.conganat.org/SEIS/i_s/i_s25/i_s25_2.htm) [Consultado: 6 de enero del 2007].
3. Penchaszadeh VB. Repercusiones éticas y sociales del conocimiento del genoma humano. New Cork C: Albert Einstein College of Medicine; 2002.
4. Martín Sánchez F, López Campos G, Maojo García V. Bioinformática y salud: impactos de la aplicación de las nuevas tecnologías para el tratamiento de la información genética en la investigación biomédica y la práctica clínica. *Informática y Salud* 1999;(19). Disponible en: [http://www.seis.es/i\\_s/i\\_s19/i\\_s19i.htm](http://www.seis.es/i_s/i_s19/i_s19i.htm) [Consultado: 6 de enero del 2007].
5. Penchaszadeh VB. Aspectos éticos del proyecto del genoma humano. Disponible en: <http://www.uchile.cl/bioetica/doc/ponen2.htm> [Consultado: 9 de enero del 2007].
6. Proyecto Genoma Humano. Disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Proyecto\\_Genoma\\_Humano](http://es.wikipedia.org/wiki/Proyecto_Genoma_Humano) [Consultado: 9 de enero del 2007].
7. Estivill X. El Genoma Humano. <http://www.aeds.org/genoma/op01.htm> [Consultado: 12 de enero del 2007].

8. Alemán Lage MC, Báez Pérez E, Fernández Morín JA. Bioinformática, algunos aspectos filosóficos, sociales, éticos y jurídicos. *Rev Medica Electrón* 2003;25(2). Disponible en: <http://www.cpimtz.sld.cu/revista%20medica/ano%202003/vol2%202003/tema07.htm> [Consultado: 9 de enero del 2007].
9. Perezleo Solórzano L, Arencibia Jorge R, Conill González C, Achón Veloz G, Araújo Ruiz JA. Impacto de la Bioinformática en las ciencias biomédicas. *Acimed* 2003;11(4). Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/aci/vol11\\_4\\_03/aci07403.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/aci/vol11_4_03/aci07403.htm) [Consultado: 9 de enero del 2007].
10. Derechos humanos y Salud: encontrando los lazos. Disponible en: <http://www.edhucasalud.org/publicaciones/docs/libro.pdf> [Consultado: 15 de enero del 2007].
11. Braccia MF. Biotecnología humana: propuesta de un texto alternativo para el artículo 110 del proyecto de Código Civil Argentino. Disponible en: <http://www.revistapersona.com.ar/Persona13/13Braccia.htm> [Consultado: 15 de enero del 2007].
12. UNESCO. Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. Disponible en: <http://www.fortunecity.com/campus/dawson/196/decgenoma.htm> [Consultado: 12 de enero del 2007].

Recibido: 29 de marzo del 2007. Aprobado: 6 de abril del 2007.

Lic. *Fe E. Díaz Cuéllar*. Facultad de Ciencias Médicas, Matanzas. Carretera Central Km 102. Ciudad de Matanzas. Cuba. Correo electrónico: [fe.diaz@infomed.sld.cu](mailto:fe.diaz@infomed.sld.cu)

<sup>1</sup>Máster en Informática de Salud. Profesor Auxiliar. Facultad de Ciencias Médicas, Matanzas. Cuba.

<sup>2</sup>Licenciada en Matemática. Profesor Instructor. Facultad de Ciencias Médicas, Matanzas. Cuba.

<sup>3</sup>Licenciada en Cibernética. Profesor Instructor Facultad de Ciencias Médicas, Matanzas. Cuba.

<sup>4</sup>Especialista de Primer Grado en Teoría y Administración de Salud. Profesor Asistente. Facultad de Ciencias Médicas. Matanzas. Cuba.

<sup>5</sup>Especialista de Primer Grado en Neonatología. Hospital Materno "Eliseo Noel Caamaño". Matanzas. Cuba.

Ficha de procesamiento

Términos sugeridos para la indización

Según DeCS<sup>1</sup>

CIENCIA DE LA INFORMACIÓN; CIENCIAS DE LA VIDA; GENÉTICA MÉDICA; BIOLOGÍA COMPUTACIONAL; ÉTICA.

INFORMATION SCIENCE; LIFE SCIENCES; GENETICS, MEDICAL; COMPUTATIONAL BIOLOGY; ETHICS.

Según DeCI<sup>2</sup>

CIENCIAS DE LA INFORMACIÓN; INFORMÁTICA; BIOMEDICINA; ÉTICA.

INFORMATION SCIENCES; COMPUTER SCIENCE; BIOMEDICINE; ETHICS.

<sup>1</sup>BIREME. Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS). Sao Paulo: BIREME, 2004.

Disponible en: <http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>

<sup>2</sup>Díaz del Campo S. Propuesta de términos para la indización en Ciencias de la Información. Descriptores en Ciencias de la Información (DeCI). Disponible en: <http://cis.sld.cu/E/tesauro.pdf>