

CAPITULO II

EL GENOMA HUMANO

El genoma humano tiene tanta trascendencia en el desarrollo de la humanidad, sólo comparable con el descubrimiento de fuego, la agricultura y la rueda, que marcaron hitos fronterizos en las etapas del desarrollo de las civilizaciones, últimamente el genoma humano, que es el equivalente al eslabón perdido, sólo que esta vez ha sido encontrado, situación que de suyo nos genera y generará muchas interrogantes.

1.- Concepto de gen y de genoma.- El diccionario de la real Academia Española (vigésima primera edición impreso en abril de 1997) define el gen *como cada una de las partículas dispuestas en él, un orden fijo a lo largo de los cromosomas (Cada uno de ciertos corpúsculos, casi siempre en forma de filamentos, que existen en el núcleo de las células y solamente son visibles durante la mitosis) y que determinan la aparición de los caracteres hereditarios en los virus, las bacterias, las plantas y los animales.* En cuanto respecta al genoma, el Diccionario ya citado define como el conjunto de los cromosomas de una célula. Según Benjamín Lewin (“Genes VII .- MARBAN LIBROS, S. L.- Traducción al español a cargo de la Dra. . Rodríguez Dapena y otros. Madrid España. 2001) *La naturaleza básica del gen fue definida por Mendel hace ya mas de un siglo. Resumido en dos de sus leyes, el gen fue identificado como un “factor particulado” que se trasmite sin modificaciones de los padres a su*

descendencia. Se dice que cada cromosoma está constituido por una serie lineal de genes.

Las leyes de Mendel predicen que los genes localizados en distintos cromosomas seguirán una transmisión independiente. Sin embargo genes localizados en el mismo cromosoma muestran una herencia asociada: prueba básica de ello es que los genes de distintos cromosomas se recombinan al azar de una generación a otra, mientras que los genes que están asociados muestran menos recombinaciones, es decir, tienden a permanecer ligados. Este autor dice que los estudios genéticos han permitido construir un mapa de conexiones que enlaza todos los genes portados por un cromosoma. El mapa genético de un grupo de ligamiento se corresponde con su existencia física en el cromosoma. En los mapas genéticos de los organismos superiores que se establecieron durante la primera mitad del siglo veinte, los genes se disponían como las cuentas de un collar; se presentaban en un orden establecido, y la recombinación genética suponía la transferencia de las porciones correspondientes del collar entre cromosomas homólogos. A efectos prácticos, el gen es un objeto misterioso (la cuenta) cuya relación con su entorno (el collar) permanece incierta.

¿Qué es el genoma?.- Al conjunto de genes lo denominamos genoma, es decir, es la formación genética de un ser viviente, el que ya descifrado nos dará a conocer la esencia de nuestras características.

El genoma es un concepto que se refiere al contenido genético de un organismo; vale decir, toda la información que se encuentran en el núcleo de la células; codificada, en el caso de los seres humanos, como una

complicadísima secuencia de ADN (ácido desoxirribonucleico, químicamente obtenido) desconocido hasta antes de 1944.

Todos los seres humanos tenemos una “carga genética”, es decir todos tenemos un conjunto de genes que podríamos denominar “defectuosos” y que son responsables de que suframos alguna enfermedad, por eso tener la secuencia completa del genoma humano nos va a permitir identificar aquellos “genes malos”; es decir genes defectuosos. Siempre con el consentimiento del paciente podrá ser reemplazado por un gen bueno. El raciocinio simple: se trata de alcanzar mediante la tecnología genética el organismo perfecto que funcione con eficiencia total.

Este proyecto pertenece a todo el mundo: el patrimonio genético pertenece a toda la humanidad, por ello, fue dictada la Declaración Universal del Genoma Humano y los Derechos Humanos (diciembre de 1997), así como algunos tecnobiólogos. Son las Orientaciones para la puesta en marcha (noviembre de 1999) a fin de proteger la esencia del hombre y establecer los principios que deben tomar en cuenta los Estados para la aplicación de tan importante aspecto y habiendo un punto central establecido y que tiene que ser un principio básico de la convivencia social que, es la privacidad genética y que esta privacidad genética va a tener que constituirse como un nuevo derecho humano y como tal, toda norma jurídica, tiene un alto contenido ético, dado que su fin es regular la vida humana.

En el caso propio del Derecho, como ciencia, se ha especulado acerca de su vinculación con la moral, lo que recobra vigencia actualmente cuando se estudian los efectos jurídicos del avance de la genética, ya que en

ellos, comúnmente, se ha venido confundiendo la esencia y fin del ser humano, tratándose como un sujeto y objeto de la biología, por ello debemos tomar en cuenta el aspecto valorativo y deontológico que cumple la ley al momento de normar, ya que su fin es permitir la vida en sociedad sobre la base de la justicia, la paz y la equidad, canalizando todo en pro del hombre. Así el postulado Kantiano: “El hombre un fin en sí mismo” recobra su real vigencia, presentando el derecho como un guía dentro de la gran estructura social, frente al imparable desarrollo del desciframiento del genoma y de la procreática. Y es que son los genes los que estructuran la vida y cada uno tiene una información.

Antecedentes Históricos del Genoma.- Benjamín Lewin (Ob. Cit.) hace una breve historia de la genética en el siguiente orden cronológico:

1865.- Los genes son elementos particulados

1903 Los cromosomas son unidades hereditarias

1910.- Los genes están en los cromosomas

1913.- Los cromosomas tienen series lineales de genes

1927.- Las mutaciones son cambios morfológicos de los genes

1931.- La recombinación se debe a sobrecruzamientos

1944.- El ADN es el material genético

1945.- El codifica una proteína

1953.- El ADN es una doble hélice

1958.- El ADN se replica de forma semiconservativa

1961.- El código genético está en tripletes

1977.- El ADN puede ser secuenciado

1997.- Los genomas se pueden secuenciar

Cronología del ADN (desde los guisantes de Mendel hasta la oveja Dolly y el genoma).- El desarrollo del ADN ha seguido la siguiente cronología:

- 1856.- El monje austriaco Gregor Mendel descubre las primeras reglas de la herencia genética, según las cuales existían elementos autónomos y reproducibles de los caracteres hereditarios.
- 1910.- Thomas H. Morgan comienza a establecer la relación entre genes y cromosomas.
- 1927.- Herman J. Muller comprueba que los rayos X pueden causar mutaciones al modificar el ADN.
- 1944.- Oswald T. Avery, McCarty y C.M. MacLeod demuestran que el ADN puede transferir una característica hereditaria de una cepa bacteriana a otra.
- 1951.- M. Wilkins y R. Franklin, con la técnica de difracción de rayos X, obtienen e interpretan las primeras imágenes de un cristal de ADN.
- 1952.- King y Briggs crean por primera vez seres clónicos: renacuajos capaces de nadar.
- 1953.- Francis Crick y James Watson publican en la revista Nature (y en un par de páginas que devendrían en las más celebradas y famosas de la biología molecular) un revolucionario postulado teórico: el ácido desoxirribonucleico se enrolla formando una doble hélice, como si se tratara de un espiral. Allí debía hallarse los genes, un vocablo que, acuñado en 1909 por el científico W. L. Johannsen, venía a corregir el pangene que Hugo de Vries había inventado para designar los factores hereditarios. Los rayos X

manejados por R. Franklin y Maurice Wilkins, fueron un instrumento básico para el trabajo de Crick y Watson.

- 1954.- J. F. Enders y T. H. Séller cultivan en una probeta el virus de la poliomielitis, a partir de cultivos celulares fetales de riñón.

- 1957.- A. Kornberg identifica la ADN polimerasa, la Enzima que duplica la doble Hélice del ADN.

- 1958.- Se prueba que, para replicarse, la doble hélice se dissociaba.

- 1959.- Severo Ochoa y Marianne Grumberg. Manago obtienen ARN-polimerasa in Vitro y se da inicio a la carrera para descifrar el código genético, lo que se podía hacer con la enzima descubierta por Ochoa, quien recibió el Nóbel en 1959.

- 1960.- Se descubre el ARN mensajero (ARNm), cuya misión es la transferencia de la información contenida en el ADN hasta el aparato que fabrica las proteínas.

- 1961.- F. Jacob y J. Monod proponen un modelo de regulación de los genes basado en la actividad inhibidora de determinadas proteínas.

- 1962.- J. Watson y Crick reciben el Nóbel por la determinación del ADN.

- 1964.- La Declaración de Helsinki define las directrices biomédicas.

- 1965.- Se cultivan por primera vez probocitos humanos hasta que alcanzan la madurez.

- 1966.- Entre el equipo de Ochoa y el de Marshall Nirenberg consiguen descifrar los 64 tripletes que codifican los 20 aminoácidos.

- 1969.- L. Eron, J. Shapiro y J. Beckwith aíslan un gen por primera vez, concretamente el de la lactosa, entre los 3,000 que tiene la bacteria *Escherischia coli*.
- 1970.- H. Gobind Khorana sintetiza por primera vez un gen de un aminoácido, constituido por 77 pares de bases. Además, se aísla por primera vez la enzima de restricción capaz de cortar trozos de ADN por lugares específicos con tijeras moleculares que permitan cortar la doble hélice.
- 1972.- Se encuentra la ligasa, la enzima que permite pegar genes. La primera molécula de ADN recombinante, con la unión de trozos de ADN de especies diferentes, es obtenida en 1972 por Paul Berg y Peter Lobban, de forma independiente.
- 1975.- El hallazgo de Berg y Lobman lleva a que se proponga una moratoria mundial en la conferencia de Asilomar, California, para detener ciertos experimentos con ADN recombinante.
- 1977.- Se constituye "Génotech", la primera empresa del mundo especializada en fabricar medicamentos con ADN recombinante. Ese mismo año sea crea la primera molécula de mamífero con estas técnicas.
- 1978.- Se concede el Premio Nóbel a los descubridores de las enzimas de restricción y se fabrica la primera hormona humana con técnicas de ADN recombinante.
- 1979.- Se relajan las normas impuestas por el Instituto Nacional de la Salud de EE.UU. para hacer investigaciones con ADN recombinante.

- 1980.- Se concede el Premio Nóbel a los investigadores que, con enzimas de cortar y pegar, crearon por primera vez una molécula de ADN artificial, la puerta de ingreso a la ingeniería genética.

- 1983.- Kary Mullis idea la reacción en cadena de la polimerasa, técnica de PCR, que permite obtener múltiples copias de un fragmento cualquiera de ADN.

- 1985.- Alec Jeffreys pone a punto la técnica de la Huella de ADN, lo que ha venido a llamarse el código de barras de cada persona. Ese mismo año, Walter Gilbert propone que el proyecto genoma humano se haga a escala mundial.

- 1990.- Craig Venter, entonces en los NIH propuso patentar secuencias aleatorias del genoma que estaba descifrando, aún sin conocer sus funciones.

- 1996.- Se publica el genoma completo de la levadura, proyecto en el que intervienen 40 laboratorios de Europa y EE.UU.

- 1997.- Es el año de la oveja Dolly, el mas famoso animal clónico fabricado hasta la fecha, aunque no el único.

- 1998.- R. Yanagimachi aparece con 31 ratones clónicos, ocho de los cuales procedían a su vez de clones.

- 2000.- Cinco años antes de lo previsto, se anuncia los resultados del proyecto genoma

3.- El genoma humano.- El Genoma Humano es el número total de cromosomas del cuerpo. Los cromosomas contienen aproximadamente 80.000

genes, los responsables de la herencia. La información contenida en los genes ha sido decodificada y permite a la ciencia conocer mediante tests genéticos, qué enfermedades podrá sufrir una persona en su vida. También con ese conocimiento se podrán tratar enfermedades hasta ahora incurables. Pero el conocimiento del código de un genoma abre las puertas para nuevos conflictos ético-morales, por ejemplo, seleccionar que bebés van a nacer, o clonar seres por su perfección. Esto atentaría contra la diversidad biológica y reinstalaría entre otras la cultura de una raza superior, dejando marginados a los demás. Quienes tengan desventaja genética quedarían excluidos de los trabajos, compañías de seguro, seguro social, etc. similar a la discriminación que existe en los trabajos con las mujeres respecto del embarazo y los hijos.

Un genoma es el número total de cromosomas, o sea todo el ADN (ácido desoxirribonucleico) de un organismo, incluido sus genes, los cuales llevan la información para la elaboración de todas las proteínas requeridas por el organismo, y las que determinan el aspecto, el funcionamiento, el metabolismo, la resistencia a infecciones y otras enfermedades, y también algunos de sus procederres.

En otras palabras, es el código que hace que seamos como somos. Un gen es la unidad física; funcional y fundamental de la herencia. Es una secuencia de nucleótidos ordenada y ubicada en una posición especial de un cromosoma. Un gen contiene el código específico de un producto funcional y fundamental de la herencia. Es una secuencia de nucleótidos ordenada y ubicada en una posesión especial de un cromosoma. Un gen contiene el código específico de un producto funcional.

El ADN es una molécula que contiene el código de la información genética. Es una molécula con una doble hebra que se mantienen juntas por uniones lábiles* entre pares de bases de nucleótidos. Los nucleótidos contienen las bases de Adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T). La importancia de conocer acabadamente el genoma es que muchas enfermedades tienen un componente genético, tanto las hereditarias como las resultantes de respuestas corporales al medio ambiente.

El Proyecto Genoma Humano es una investigación internacional que busca seleccionar un modelo de organismo humano por medio del mapeo de la secuencia de su ADN. Se inició oficialmente en 1990 como un programa de quince años con el que se pretendía registrar los 80,000 genes que codifican la información necesaria para construir y mantener la vida. Los rápidos avances tecnológicos han acelerado los tiempos esperándose que se termine la investigación completa en el 2003.

Cuando faltan sólo tres años (2003) para el cincuentenario del descubrimiento de la estructura de la doble hélice por parte de Watson & Crick (1953) se ha producido el mapeo casi completo del mismo.

Los objetivos del Proyecto son: Identificar los aproximadamente 100.000 genes humanos en el ADN.

. Determinar la secuencia de 3 billones de bases químicas que conforman el ADN.

* Lábil.- Que resbala o se desliza fácilmente

- . Acumular la información en bases de datos.
- . Desarrollar de modo rápido y eficiente tecnologías de secuenciación.
- . Desarrollar herramientas para análisis de datos.
- . Dirigir las cuestiones éticas, legales y sociales que se derivan del proyecto.

Este proyecto ha suscitado análisis éticos, legales, sociales y humanos que han ido más allá de la investigación científica propiamente dicha. (Declaración sobre Dignidad y Genoma Humanos, UNESCO).

El propósito inicial fue el de dotar al mundo de herramientas trascendentales e innovadoras para el tratamiento y prevención de enfermedades. Como se expresó, el genoma es el conjunto de instrucciones completas para construir un organismo, humano o cualquiera. El genoma contiene el diseño de las estructuras celulares y las actividades de las células del organismo. El núcleo de cada célula contiene el genoma que está conformado por 24 pares de cromosomas, los que a su vez contienen alrededor de 80.000 a 100.000 genes, los que están formados por 3 billones de pares de bases, cuya secuencia hace la diferencia entre los organismos. Se localiza en el núcleo de las células. Consiste en hebras de ADN estrechamente desarrolladas y moléculas de proteína asociadas, organizadas en estructuras llamadas cromosomas. Si desenrollamos las hebras y las adosamos medirían mas de 5 pies, sin embargo su ancho sería ínfimo, cerca de 50 trillonesimos de pulgada. El ADN que conforma el genoma, contiene toda la información necesaria para construir y mantener la vida desde una simple bacteria hasta el organismo humano. Comprender como el ADN realiza la función requiere de conocimiento de su estructura y organización.

La molécula de ADN consiste de dos hebras arrolladas helicoidalmente, una alrededor de la otra como escaleras que giran sobre un eje, cuyos lados hechos de azúcar y moléculas de fosfato se conectan por uniones de nitrógeno llamadas bases.

Cada hebra es un acomodamiento lineal de unidades similares repetidas llamadas nucleótidos, los que se componen de un azúcar, un fosfato y una base nitrogenada. Cuatro bases diferentes están presentes en la molécula de ADN y son:

Adenina (A) .

Timina (T) .

Citosina (C) .

Guanina (G)

El orden particular de las mismas es llamada secuencia de ADN, la cual especifica la exacta instrucción genética requerida para crear un organismo particular con características que le son propias. La adenina y la guanina son bases púricas, en cambio la citosina y la timina son bases pirimidínicas.

Las dos hebras de ADN son mantenidas juntas por uniones entre bases que forman los pares de bases. El tamaño del genoma es usualmente basado en el total de pares de bases. En la especie humana, contiene aproximadamente 3 billones de pares de bases. Otros organismos estudiados con motivo de este estudio fueron la bacteria *Escherichia coli*, la mosca de la fruta, y las ratas de laboratorio.

Cada vez que la célula se divide en células hijas, el genoma total se duplica, en el caso del genoma humano esta duplicidad tiene lugar en el núcleo celular. Durante la división, el ADN se desarrolla y rompe las uniones entre pares de base permitiendo a las hebras separarse. Cada hebra dirige la síntesis de una nueva hebra complementaria con nucleótidos libres que coincidan con sus bases complementarias de cada hebra separada.

Existe una forma estricta de unión de bases, así se forman pares de adenina - timina (AT) y citosina - guanina (CG). Cada célula hija recibe una hebra vieja y una nueva. Cada molécula de ADN contiene muchos genes, la base física y funcional de la herencia. Un gen es una secuencia específica de nucleótidos base, los cuales llevan la información requerida para la producción de proteínas que proveerán de los componentes estructurales a las células y tejidos como también a las enzimas para una esencial reacción bioquímica.

El genoma humano comprende aproximadamente entre 80.000 y 100.000 genes. Sólo el 10% del genoma incluye la secuencia de codificación proteica de los genes. Entremezclado con muchos genes hay secuencias sin función de codificación, de función desconocida hasta el momento. Los tres billones de pares de bases del genoma humano están organizados en 23 unidades distintas y físicamente separadas, llamadas cromosomas. Todos los genes están dispuestos linealmente a lo largo de los cromosomas. EL núcleo de muchas células humanas contiene dos tipos de cromosomas, uno por cada padre. Cada set, tiene 23 cromosomas simples, 22 de tipo autosómico y uno que puede ser X o Y que es el cromosoma sexual. Una mujer normal tendrá un par de cromosomas X (XX), y un hombre normal tendrá un cromosoma X y otro

Y (XY). Los cromosomas contienen aproximadamente igual cantidad de partes de proteínas y ADN. El ADN cromosómico contiene un promedio de 150 millones de bases.

Los cromosomas pueden ser evidenciables mediante microscopio óptico y cuando son teñidos revelan patrones de luz y bandas oscuras con variaciones regionales. Las diferencias en tamaño y de patrón de bandas permite que se distingan los 24 cromosomas uno de otro.

Las anomalías cromosómicas mayores incluyen la pérdida o copias extra, o pérdidas importantes, fusiones, translocaciones detectables microscópicamente. Así, en el Síndrome de Down se detecta una tercer copia del par 21 o trisomía 21.

Otros cambios son tan sutiles que sólo pueden ser detectados por análisis molecular, se llaman mutaciones. Muchas mutaciones están involucradas en enfermedades como la fibrosis quística, anemias de células falciformes, predisposiciones a ciertos cánceres, o a enfermedades psiquiátricas mayores, entre otras. Toda persona posee en sus cromosomas frente a cada gen paterno su correspondiente gen materno. Cuando ese par de genes materno-paterno (grupo aleomorfo) son determinantes de igual función o rasgo hereditario, se dice que el individuo es homocigótico para tal rasgo, por el contrario se dice que es heterocigótico. Como ejemplo podemos citar que un gen transmita el rasgo hereditario del color de ojos verde y el otro el color de ojos marrón. Se trata de heterocitogas para el rasgo color de ojos. Si a su vez, uno de esos genes domina en la expresión del rasgo al otro gen enfrentado, se

dice que es un gen heredado dominante, de lo contrario se dice que es recesivo.

Las instrucciones de los genes son transmitidas indirectamente a través del ARN mensajero (ARN), el cual es un intermediario transitorio. Para que la información de un gen sea expresada, un RNA complementario produce un proceso llamado transcripción, desde la plantilla del ADN del núcleo. Este RNA, se mueve desde el núcleo hasta el citoplasma celular, donde sirve como plantilla para la síntesis proteica. La maquinaria celular que sintetiza proteínas traduce los códigos en cadenas de aminoácidos que constituyen la proteína molecular. En el laboratorio se puede aislar el ARN ser utilizado como plantilla para sintetizar un ADN complementario (ADN), el cual puede ser usado para ubicar los genes correspondientes en el mapa cromosómico.

Desde un punto de vista científico, el mapa del genoma humano es una herramienta genética que permite estudiar la evolución del hombre y que cambiará drásticamente la medicina actual tal como la conocemos. Será un cambio de paradigma. Permitirá el tratamiento de enfermedades hasta ahora sin cura. Las investigaciones estuvieron a cargo fundamentalmente de Estados Unidos (Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano - NHGRI- de Maryland) y Gran Bretaña (Centro Sanger en Cambridge), pero también acompañaron Francia, Alemania, Japón y China.

Hoy el mapa del genoma está completado. Se abre también el camino para la manipulación genética, motivo por el cual se han dictado documentos tendientes a acotar ese aspecto. La empresa privada Celera Genomics de Rockville (EEUU), es la que lidera los procesos. La investigación duró diez

años e insumió* cerca de 2.000 millones de costo. La fiabilidad del mapa de 3.000 millones de pares de bases llegará a un 99,99%. Además se conocerá el número preciso de genes del organismo calculado entre (0.000 y 100.000. Actualmente el 100% del genoma está detalladamente mapeado.

El mito del ser humano inmortal y perfecto se asocia a la aplicación práctica de los conocimientos del mapa del genoma humano. Como se puede apreciar, la búsqueda de la raza perfecta buscada hace años por Hitler resulta ser una aspiración de la raza humana ahora encarnada en el proyecto del genoma humano.

El conocimiento del genoma permitirá que se creen nuevas drogas terapéuticas que desplazarán a las anteriores en la medida que los presupuestos permitan comprarlas. De este modo se podrá polarizar la industria farmacéutica. Las nuevas drogas prometen tener menores efectos colaterales que las actuales. Se puede comparar la medicina tradicional como a un técnico que pone a punto un programa de computación ajeno con otro que conoce el código del mismo. Hoy ya con el conocimiento del genoma humano, conocemos el código, antes sólo podíamos configurar el programa. Será pues el mayor avance médico de la humanidad. Se le podrá informar a una persona, que puede comer alimentos grasos porque carece de predisposición genética a la obesidad y a enfermedades cardíacas, pero que debe huir del alcohol porque es genéticamente propenso al alcoholismo. Además el grado de certidumbre que otorga el conocimiento del código genético resultaría más creíble para la persona en cuestión, ya que sabe que lo que se le informa será absolutamente

* Insumir.- inversión de dinero

cierto. Es una predicción absoluta, de su futuro. Podríamos hablar de genomancia o sea la adivinación del futuro mediante el código genético.

Si una persona carece de un determinado tipo de célula que le produce una enfermedad, la misma se podrá cultivar y luego colocar al sujeto. Claro que ésto debería en principio ser realizado periódicamente ya que el sujeto carecería de la habilidad propia para restaurar la función. Pero la terapia de línea germinal, apuntaría a solucionar ese inconveniente, ya que afectaría las futuras generaciones celulares. Esto es impredecible y éticamente intolerable, pero de no serlo o de permitirse se borrarían del planeta el síndrome de Down o el sida.

Hasta ahora, el médico ha tenido muy clara su tarea: devolver al paciente al estado natural de salud. Pero cuando pueda manipular el programa vital, ¿resistirá la tentación de mejorar el modelo?

Dentro de los llamados beneficios anticipados del Proyecto figuran a nivel de Medicina molecular, la posibilidad de mejorar el diagnóstico de enfermedades, detección temprana de predisposiciones genéticas a ciertas enfermedades, el diseño racional de drogas, terapia génica, sistemas de control para drogas y farmacogenomas.

Se ha estudiado un gen que determina la producción de la proteína llamada SPARC, la que normalmente impide al organismo atacar y anular células cancerígenas. La terapia génica en éstos casos actúa permitiendo que las células cancerosas sean atacadas por el organismo.

A nivel de genomas microbianos, sirvió para explorar nuevas fuentes de energía (bioenergía), monitoreo del medio ambiente para detección de

poluciones, protección contra guerra química y biológica y eficiente limpiador de residuos tóxicos. También es útil para estimar el daño y riesgo por exposición a la radiación, agentes mutagénicos, toxinas cancerígenas y reducción de probabilidad de mutaciones hereditarias. La identificación de oncogenes (genes que permiten que un sujeto que se exponga a ciertas sustancias desarrolle un determinado tumor, ejemplo, quien posee el oncogen para el cáncer de pulmón y fume cigarrillos desarrollará cáncer de pulmón a diferencia de quien no tenga dicho oncogen).

La bioarqueología, evolucionismo y migración humana tiene su utilidad en las mutaciones de linaje, migraciones de diferentes grupos poblacionales basados en el ADN mitocondrial, mutaciones del cromosoma y, además de comparar los cambios evolutivos con eventos históricos.

En identificación forense, para potenciales sospechosos en los cuales el ADN puede conducir a liberar a personas que fueran acusadas de crímenes injustamente, para identificar víctimas de catástrofes, paternidad y otras relaciones familiares, identificar y proteger especies en peligro, detectar bacterias que pueden solucionar que, serie, de alimentos pueden , determinar la compatibilidad de órganos donantes en programas de trasplante, determinar el pedigrí en ganados y para autenticar productos de consumo como el caviar, los vinos, etc. .

En agricultura, ganadería y bioprocesamientos, se utilice para mejorar la resistencia de cultivos, ante insectos, sequías, para hacerlos más productivos y saludables igualmente para producir animales más saludables y

nutritivos, elaborar biopesticidas, vacunas comestibles y nueva limpieza del medio ambiente de plantas como tabaco.

Los problemas derivados de la investigación genética son la equidad en su uso por parte de aseguradoras, seguro social, escuelas, agencias de adopción, cumplimiento de la ley, instituciones militares. A quien pertenece la potestad del control?. Otro problema es el impacto psicológico y la estigmatización debido a diferencias individuales y acerca de cómo influirá en la sociedad el determinismo genético. El personal que cuida de la salud aconsejará a los padres acerca de los riesgos y limitaciones de la tecnología genética. Qué tan confiable será, además de útil, el testeo* genético fetal?

Respecto de la terapia génica usada para tratar o curar trastornos genéticos plantea la pregunta acerca de qué es una discapacidad o trastorno y quién decide acerca del mismo. Las discapacidades son enfermedades? Deben ser curadas o prevenidas? El mejoramiento génico incluye el uso de terapia genética para suplir características como la altura que un padre podría querer en sus hijos, pero que no significa la prevención de una enfermedad, sino la búsqueda de un ser perfecto acorde a un ideal. Si esto se vuelve una práctica común, cómo podría afectar la diversidad genética?. Finalmente, que consecuencias sociales traería a la humanidad?

La equidad en el uso de las tecnologías génicas, plantea una serie de interrogantes como, quién tendrá acceso a la misma y quién pagará por su uso. Los estudios clínicos incluyen educación de proveedores de servicios de salud, pacientes y público, acerca de cómo se implementarán los testeos genéticos.

En 1992, Craig Venter, investigador del NHI (National Health Institute) solicitó patentes por 2,750 fragmentos de ADN. El original pedido de patentamiento fue rechazado por no cumplir con los requisitos técnicos de las patentes ya que las funciones de dichos fragmentos no estaban definidas todavía, al menos públicamente. Sin embargo el hecho devino en una furia de patentamientos similares. Actualmente, Venter y su socio Hunkapiller, experto en bioinformática, trabajan en "Celera Genomics" y su meta es descifrar el genoma en su totalidad en el 2001, cuya expectativa ha sido rebasada en el tiempo.

El Dr. Francisco Leandro sobre el Genoma Humano dice que aún no se ha encontrado la definición adecuada, por cuanto es un tema tan reciente y actual en el que muchos científicos vienen trabajando muy comprometidamente, de ahí que aún no exista suficiente bibliografía, y los conceptos que he de glosar corresponden a la revista "Somos" del diario "El comercio del 2 de julio del 2000 pp.4 y 5 que a la letra dice: Hace diez años, aproximadamente, el mundo supo con asombro, y algo de pavor, que es posible intercambiar genes de especies diferentes. Así nuestros televisores nos mostraron la imagen de una oreja humana palpitando en el lomo de un ratón, o una planta que brillaba en medio de la oscuridad, gracias a la fosforescencia brindada por algún gen de una luciérnaga. Pero eso, ahora resulta pan comido. Desde esta semana, la lectura completa del genoma humano extiende un abanico inimaginable: soñadas curas para el cáncer, la diabetes, las

* Testar.- Declarar o afirmar como testigo

enfermedades mentales o el Alzheimer, y la inquietante posibilidad de colocar el promedio de vida humana por encima de los cien años.

El genoma humano es un concepto que se refiere al contenido genético de un organismo. Es decir, toda la información que se encuentra en el núcleo de las células; codificada, en el caso de los seres humanos, como una complicadísima secuencia de ADN. Los más de tres mil millones de letras químicas, que surgen de esta secuencia, juntan a su vez para formar “palabras”, se calcula que entre cincuenta mil y cien mil, que son en realidad los genes, responsables de establecer la estructura de los verdaderos engranajes de la vida orgánica, como las proteínas y otros elementos análogos.

Lo importante es que constituye un mapa que es válido para cualquier persona, desde un habitante de la amazonía peruana hasta un francés o un africano. Vamos a poder comprobar, pues, que todos los seres humanos, a pesar de las diferencias aparentes, piel, estatura, sexo, somos prácticamente iguales. (En los tres mil millones de letras que componen el “libro de la vida” los científicos han encontrado que el 99.8 por ciento son idénticos para todos los seres humanos: la variación entre una persona es de solo 0.2 por ciento). Un par de datos adicionales que sintetizan la complejidad de todo este proyecto. Primero, la información del mapa del Genoma Humano es tan vasta que si se leyera cada vez que se va al médico, quien le pueda decir de inmediato: Mire, Ud. puede desarrollar tal enfermedad en tal cantidad de años. Por tanto, tiene que llevar un tipo de vida particular”.

Explica el Dr. Espinoza* que hay un aspecto fundamental, y que ha llevado a todos los laboratorios privados a invertir sumas inimaginables en el proyecto: el desarrollo de nuevos fármacos. “Uno de los principios de la farmacología”, explica que consiste en identificar aquella proteína defectuosa y crear un fármaco capaz de complementar su función. Pero hay algo aún más promisorio, lo que los científicos llaman la “terapia genética”. Un gen defectuoso--- siempre con el consentimiento del paciente--- podrá ser reemplazado por un “gen bueno”, en una operación no muy complicada. ¿Qué quiere decir esto en buen romance?. Que se podrá modificar la constitución genética dañina de un individuo mediante la incorporación de un material genético sano, proveniente de otro ser humano.

De esta situación, naturalmente es donde empiezan los peligros, y donde precisamente despegan la imaginación. “¿Quiere Ud. un niño de ojos verdes o azules?, dice el médico hipotético. “Verdes, doctor, pero el pelo bien rubiecito. Ah, y no se olvide, bien inteligente por favor” responde la joven e hipotética señora. German Doig K. en su libro “Desafío de la tecnología” señala: “El raciocinio de algunos tecno-biólogos es simple: se trata de alcanzar mediante la tecnología genética el organismo perfecto que funcione con eficiencia total”. Es decir, crear una “raza” de seres humanos “perfectos”, producto de la manipulación científica. Una suerte de Génesis sintético y escalofriante. O proyectos aún más oscuros, como humanos (¿) genéticamente programados para realizar sólo una labor, o el implante de inteligencia humana en otras especies.

* Profesor de medicina de la Universidad “Cayetano Heredia”

Para el Dr. Espinoza nos dice, que aquellas elucubraciones, que lindan con la ciencia-ficción, al margen de que puedan tener algo de cierto, o de posible, generan una sensación de temor y de desconfianza, y opacan los enormes beneficios ---como mejorar radicalmente la calidad de vida de los seres humanos, por ejemplo---del Proyecto, cree, que al ser éste un esfuerzo internacional, gubernamental, la sociedad va a tener una opinión continua, una suerte de monitoreo. Según este estudioso, este no es un proyecto que pertenezca a Norteamérica, ni a los países europeos o desarrollados; sino, es un proyecto que pertenece a todo el mundo: El patrimonio genético pertenece a la humanidad. Una de las iniciativas del gobierno americano, en ese sentido, ha sido elaborar, simultáneamente, un proyecto que discute los aspectos éticos y las implicancias sociales de este tipo de conocimiento. Felizmente este proyecto paralelo se está llevando a cabo. Un ejemplo en el futuro no muy distante, es que casi todos los seres humanos vamos a tener una especie de disco compacto o algo así, con toda nuestra información genética. Cada vez que vamos a visitarlo al médico, daremos esta información: Uno de los temores actuales es que si una persona tiene genes que en algún momento puedan predisponerle a sufrir algún tipo de enfermedad degenerativa, las compañías de seguros, por razones obvias, no querrán asegurarlo, lo cual de suyo, constituye un serio problema, que como hipótesis nos conduce los males genéticos y sus predicciones, a situaciones desventajosas.

Se dice que hay un punto central que se ha establecido, y que tiene que ser un principio básico de la convivencia social: La privacidad genética. Todos tenemos un contenido genético, pero es de nuestra propiedad y nadie,

sin nuestro consentimiento, podrá utilizarlo. Esta privacidad genética va a tener que constituirse como un nuevo derecho humano. Sólo así vamos a poder garantizar que ningún tipo de organización pueda ejercer discriminación sobre cualquier individuo. Habrá que esperar, pero con los ojos bien abiertos y vigilantes.

El desarrollo del proyecto del Genoma Humano, en realidad, va permitir aumentar tanto la cantidad como calidad de vida de los seres humanos, trayendo como consecuencia un lógico incremento de la población. Sin embargo, las posibilidades reales de acceso masivo a esta tecnología, así como los beneficios directos del conocimiento del Genoma Humano, son limitados en el más corto plazo. En ello juega un papel muy importante la ética, la decisión de los gobiernos y las leyes que puedan aprobarse para uso adecuado de esta tecnología, lo cual da tiempo perfecto para reforzar la creatividad, encontrando nuevos espacios en nuestro planeta y, finalmente, utilizar la tecnología para “terraformar” otros parajes (estaciones espaciales, colonias lunares, etc.). No estamos lejos de eso.

5.- Importancia del genoma humano.- Realmente resulta inimaginable la importancia del genoma humano y las enormes posibilidades de su aplicación, tanto con fines éticos y en beneficio de las grandes mayorías como también con otros fines que sólo busquen el beneficio personal como un negocio altamente lucrativo y por demás especulativo.

El objetivo del presente trabajo, es de esbozar una propuesta legislativa, frente a la manipulación genética, para el tratamiento terapéutico o acaso al desarrollo de la ciencia genética, posibilitando la reversión de la

conducta criminal del delincuente habitual, que pudiera tener en su comportamiento, un ingrediente de naturaleza genética, por otra parte es establecer las prohibiciones de la manipulación genético con propósitos meramente curiosos o hasta morbosos, que satisfagan ambiciones subalternos o inquietudes enfermizas, lejos de aquellos intereses orientados al beneficio de las grandes mayorías que padecen enfermedades genéticas como el Alzheimer, Diabetes, Cáncer Sida y tantas otras que diezman a la población mundial, sin que hasta la fecha se haya encontrado el remedio, proporcionando un tratamiento adecuado para revertir los males a través de prácticas especializadas, para el que debe estar autorizada legalmente la manipulación genética.

Dentro de esta apreciación deseo expresar una inquietud, con respecto a la “manipulación”, término que para los propósitos descritos no me parece el mas indicado, sin embargo antes de continuar opinando debo remitirme al Diccionario de la Real Académica Castellana, que dice con respecto a la manipulación lo siguiente: “Operar con las manos o con cualquier instrumento// Trabajar demasiado una cosa, manosearla.// Manejar uno de los negocios a su modo, o mezclarse en los ajenos .// Intervenir con medios hábiles y a veces arteros en la política, en la sociedad, en el mercado. etc., con frecuencia para servir los intereses propios y ajenos”. Conforme podemos apreciar este término no es adecuado en el lenguaje que debe contener rigor semántico, ya que se entiende por manipulación todo aquello que viene a ser un ensayo “sin ton ni son” y siempre orientado a situaciones o aspectos poco irrelevantes, lo cual cuando se trata de la salud difiere diametralmente, por que no se concibe que

ella sea manoseada, por el respeto que merece la persona humana. En todo caso tal vez podría utilizarse, el término de “práctica” en lugar de manipulación, mientras no se encuentre uno apropiado.

Con respecto al término de “práctica” la Academia de la Lengua Española define como el ejercicio de cualquier arte o facultad, conforme a sus reglas.// Destreza adquirida con este ejercicio.// Uso continuado, costumbre o estilo de una cosa.// Modo o método que particularmente observa uno en sus operaciones.// Ejercicio que bajo la dirección de un maestro y por cierto tiempo tienen que hacer algunos para habilitarse y poder ejercer públicamente su profesión. // Aplicación de una idea o doctrina; contraste experimental de una teoría.

Se hace necesario precisar que el término de manipulación se ha inveterado demasiado que cuando se habla de la genética, pues siempre está presente este término, y cada vez su uso se va generalizando, pese a que es inadecuado conforme explicamos en líneas anteriores. Sin embargo mi observación debe tomarse en cuenta; no obstante que una golondrina no hace un verano. No sé, si sea necesario esperar varios veranos o muchas golondrinas, pero el tiempo es el mejor juez y el filtro más fino, y ojalá con respecto a esta observación nos de la razón.

La calidad de vida, tal vez sea lo más importante que pueda ofrecernos el Genoma Humano, dentro de cuyas posibilidades se encuentran una gama compleja de ventajas especiales para la salud, por una parte, evitando contraer enfermedades y por otra, revertiendo las enfermedades que se tiene a base de una terapia genética. A estas ventajas también se suma la posibilidad de

suprimir dolores y molestias que conllevan ciertas enfermedades, haciendo sufrir no sólo al enfermo sino a todo su entorno familiar y finalmente, la vida resulta insoportable, justificándose en consecuencia el tratamiento genético.

En la misma forma, dentro de la cantidad de vida, también se da la posibilidad, que el ser humano pueda vivir no menos de cien años, gozando a plenitud de sus facultades mentales y físicas, continuando su provechoso protagonismo dentro de la sociedad y, transmitiendo todo el aprendizaje que le ha permitido la vida en el largo recorrido de su destino; así como continuando, con el logro de sus propósitos, que de hecho serán parte de su razón de vivir. No se puede llevar una vida vacía, sin contenidos y sin objetivos, por cuanto nuestra condición humana esta premunida de esperanzas, inquietudes, alegrías y toda suerte de realizaciones y expectativas.

Dentro de este subcapítulo también deseo considerar los aspectos negativos que puedan emerger del Genoma Humano, porque también existe la posibilidades que hacer seres humanos en serie, con ciertas potencialidades para determinadas actividades, lo cual significaría la posibilidades de la explotación del hombre por hombre, que a estas alturas del desarrollo de la civilización humana, sería como marchar en contrapelo con la historia. La ciencia debe estar siempre al servicio del hombre orientado a causas nobles, mas no a propósitos subalternos.

Igualmente existe las posibilidades de crear superhombres o genios, con las mejores características físicas y mentales (dentro de la apreciaciones convencionales), pero lo que importa, es el mismo hombre, el de “carne y hueso”; aquel hombre que ha venido al mundo por amor, ha crecido en amor, y



El Genoma Humano y sus implicancias jurídico penales dentro de la antropología jurídica. Espinoza Altamirano, Jesús Walter.

dará amor a los demás. Un hombre sin sentimientos, es un simple robot que hace las cosas por que debe hacerlas, en suma un autómeta, que a semejanza de una máquina robótica, funciona bajo una programación determinada, sin juicio ni criterio autónomo, y naturalmente carente de sentido común. Sobre este particular pues conviene subrayar que el hombre no puede ser negado del calor y el amor familiar, pues necesita de dulzura y ternura para desarrollar su espiritualidad; ser bueno, solidario y fraterno con los demás.