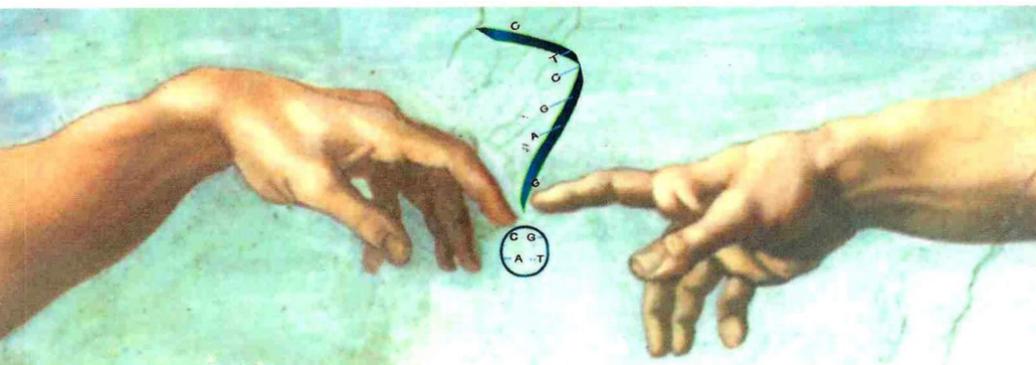


# La revolución genómica



Agustín López Munguía

Avedis Aznavurian

María Teresa Tusié

Rubén Lisker

Alberto Padilla

Marcia Muñoz de Alba

Ignacio Garnica

Patricia Ehrlich

José Luis Cepeda

Patricia Gascón

Patricia Gascón

Coordinadora



DIÁLOGOS ENTRE DISCIPLINAS  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA  
UNIDAD XOCHIMILCO



# La revolución genómica

---

AGUSTÍN LÓPEZ-MUNGUÍA	MARCIA MUÑOZ DE ALBA
AVEDIS AZNAVURIAN	IGNACIO GARNICA
MARÍA TERESA TUSIÉ	PATRICIA EHRLICH
RUBÉN LISKER	JOSÉ LUIS CEPEDA
ALBERTO PADILLA	PATRICIA GASCÓN

---

Patricia Gascón  
*coordinadora*



DIÁLOGOS ENTRE DISCIPLINAS  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA  
UNIDAD XOCHIMILCO

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA

Rector General	Dr. Luis Mier y Terán Casanueva
Secretario General	Dr. Ricardo Solís Rosales
Rector de la Unidad	M. en C. Norberto Manjarrez Álvarez
Secretario de la Unidad	Dr. Cuauhtémoc Pérez Llanas
División de Ciencias Sociales y Humanidades	
Director	Lic. Gerardo Zamora Fernández de Lara
División de Ciencias Biológicas y de la Salud	
Directora	M.U. Rosa María Nájera Nájera
Departamento de Educación y Comunicación	
Jefa del Departamento	Lic. Dolly Espínola Frausto
Departamento de Relaciones Sociales	
Jefe del Departamento	Mtro. Carlos García Villanueva
Edición:	Dra. Patricia Gascón Dr. José Luis Cepeda
Diseño de portada:	D.G. Leonel López Silva

**Diseño y formación tipográfica:**

Formas e Imágenes, S.A. de C.V.  
Av. Universidad 1953 edif. 2-E Copilco  
Tels. y fax: 5550.1784 5616.7117  
e-mail: formas@myrealbox.com

Primera edición: 2003

Derechos reservados 2003 Universidad Autónoma Metropolitana

Unidad Xochimilco  
Calzada del Hueso 1100  
Colonia Villa Quietud, Coyoacán  
04960, México, D. F.

ISBN 970-310166-6

Impreso y hecho en México / Printed and made in México

# Índice

Presentación	
<i>Patricia Gascón Muro</i> .....	7
La biotecnología y nuestras vidas	
<i>Agustín López-Munguía</i> .....	11
Evolución y manipulación genética	
<i>Avedis Aznavurian</i> .....	25
El Proyecto del Genoma Humano	
<i>María Teresa Tusíé Luna</i> .....	39
Hacia una nueva medicina: la medicina genómica	
<i>María Teresa Tusíé Luna</i> .....	51
Aspectos éticos del Proyecto Genoma Humano	
<i>Rubén Lisker</i> .....	63
La ciencia moderna occidental: un saber entre muchos saberes. Reflexiones en torno al genoma humano	
<i>Alberto Padilla Arias</i> .....	79
La dimensión jurídica del Proyecto Genoma Humano	
<i>Marcia Muñoz de Alba</i> .....	95
Lenguaje y génesis	
<i>Ignacio Garnica Dovala</i> .....	109

---

Retos educativos del Proyecto Genoma Humano <i>Patricia Ebrlich Quintero</i> .....	121
La revolución genómica: economía y biotecnología <i>José Luis Cepeda</i> .....	135
La sociedad biotecnológica y el ocaso del determinismo <i>Patricia Gascón Muro</i> .....	153

## Presentación

“Estamos aprendiendo el lenguaje con el que Dios creó la vida”. Esta frase del entonces presidente de Estados Unidos, Bill Clinton, le dio la vuelta al mundo. La pronunció durante el anuncio oficial de la conclusión del primer borrador del genoma humano, el 26 de junio del 2000. ¿Qué significado tiene esta afirmación? ¿Cuál es la importancia de la secuenciación de nuestro genoma? En caso de que los conocimientos genómicos representen realmente el lenguaje de la vida, cabría preguntarnos ¿Qué haremos con ellos? ¿Cuáles podrían ser sus aplicaciones y cuáles sus consecuencias?

Para responder a estas y a otras interrogantes un grupo de académicos, que habíamos venido trabajando en un seminario interdisciplinario, decidimos estudiar la llamada revolución genómica.

La investigación genética se ha desarrollado de manera muy importante desde el descubrimiento de la estructura del ADN, de la nombrada molécula de la vida, en 1953. La ingeniería genética, que consiste en la manipulación y modificación del material genético, comenzó a desplegarse en la década de los setenta. Muy pronto el ADN se empezó a cortar, pegar y replicar. Así nacieron nuevas formas de vida; nuevas ramas económicas y nuevas maneras de producir; nuevos desarrollos científicos y tecnológicos y, también, nuevos miedos y esperanzas en torno al papel de los mismos y a sus repercusiones. La ingeniería genética, elemento fundamental de la biotecnología moderna, ha generado gran-

des innovaciones y ha sido el centro de importantes debates en torno a los límites y posibilidades de la ciencia actual.

Del estudio de los genes pronto se pasó al estudio de los genomas. El término genoma designa todo el material genético del conjunto de cromosomas de una célula, de un organismo o de una especie. El genoma ha sido descrito como el libro de la vida, como el manual de la vida, como el código de códigos, y como otras muchas metáforas que dan cuenta de una idea: en él se encuentra el secreto, las instrucciones o la receta de la vida, según lo que se piense, y cómo se piense, la vida.

A mediados de los ochenta comenzó a gestarse un ambicioso proyecto para secuenciar y mapear el genoma de nuestra especie. Cuando se emprendió, ya los científicos trabajaban secuenciando los genomas de diversos organismos. Sabían, por lo tanto, que determinar el orden de los elementos que constituyen el genoma humano sería una colosal tarea: llevaría años de trabajo e implicaría la colaboración de equipos de investigación de diversos países.

El Proyecto Genoma Humano (PGH) inició oficialmente en 1990. Se trata de un programa internacional que, se previó, lograría la secuenciación de nuestro genoma en 15 años. No obstante, se ha anunciado que dicha labor concluirá en abril del 2003. Se cerrará, así, la primera etapa del PGH. Sin embargo el Proyecto Genoma Humano no terminará entonces; continuará ampliando, mediante nuevas búsquedas, los horizontes de la investigación genómica.

Para comprender las posibilidades y limitaciones de la investigación genética y biotecnológica en curso invitamos un conjunto de destacados investigadores a participar en un ciclo de conferencias que, bajo el título de *Reflexiones en torno a la revolución genómica*, se realizó de enero a julio del 2002. En él participaron, por orden alfabético, el doctor Avedis Aznavurian, el doctor Rubén Lisker, el doctor Agustín López-Munguía, la maestra Marcia Muñoz de Alba, la doctora Patricia Ostrosky y

la doctora Ma. Teresa Tusié. Todos ellos reconocidos especialistas. Examinamos colectivamente la trascendencia de sus aportaciones. El ciclo nos permitió también contribuir a la difusión de estos temas. Al diálogo con los especialistas nos sumamos la arquitecta María Álvarez-Icaza, el doctor José Luis Cepeda, la doctora Patricia Ehrlich, el maestro en ciencias Ignacio Garnica, la doctora Patricia Gascón y el doctor Alberto Padilla. Todos nosotros provenientes de campos distintos a los de las ciencias biológicas y de la salud, pero preocupados por comprender las repercusiones culturales de la revolución genómica. Este libro es la continuación de ese esfuerzo.

Nuestros trabajos pretenden dar un panorama de la importancia de los conocimientos genéticos y genómicos y de sus repercusiones en la biotecnología, en la medicina, en el derecho, en la ética, en la economía y en la educación. También en nuestras concepciones científicas y en nuestra percepción sobre la ciencia. Deseamos, en suma, dar una idea de las transformaciones ocasionadas por estos nuevos saberes y hacer en nuestra manera de entender y edificar el mundo y en nuestra relación con la naturaleza y con la sociedad.

Esperamos contribuir, de esta manera, a la construcción de una sociedad que utilice para beneficio de todos el conocimiento.

PATRICIA GASCÓN MURO  
febrero del 2003



# La biotecnología y nuestras vidas

AGUSTÍN LÓPEZ-MUNGUÍA\*

## De la biotecnología tradicional a la ingeniería genética

Podemos afirmar que toda civilización ha sido biotecnológica. Desde que el hombre se volvió sedentario y aprendió a manipular el medio ambiente convive con la biotecnología: el pan, los productos lácteos y todas las bebidas alcohólicas constituyen algunos milenarios ejemplos de la biotecnología que perduran hasta nuestros días, por lo que no resulta aventurado afirmar que la biotecnología tradicional tiene su origen en las diferentes culturas del mundo.

Prueba de ello es la diversidad de formas y procesos para elaborar un producto tan común como el pan, la leche fermentada y, particularmente una bebida alcohólica: los procesos biotecnológicos tradicionales dependen de las materias primas regionales y por ende han acompañado y caracterizado cada una de las civilizaciones. Así pues, aunque poca gente sea consciente de ello, convivimos cotidianamente con la biotecnología.

La biotecnología tradicional adquirió el carácter de ciencia en el siglo XIX con los trabajos de Louis Pasteur. Preocupado por ayudar a resolver algunos de los problemas que enfrentaba su país en aquellos años, Pasteur se dedicó a mejorar la calidad de la

---

\* Instituto de Biotecnología-UNAM. [agustin@ibt.unam.mx](mailto:agustin@ibt.unam.mx)

cerveza francesa para que pudiera competir con la alemana. Fue así como descubrió que los microorganismos son los responsables de los cambios que dan lugar no sólo a ese producto, sino también al vino y a las fermentaciones lácticas, dedicando parte de su actividad científica y tecnológica a la modernización de los procesos cervecero y vitivinícola en Francia.

Si bien la microbiología nace con Pasteur, y le confiere un carácter científico a la biotecnología, no pasó mucho tiempo para que ésta se convirtiera en industria. No se trataría ya únicamente de conservar y transformar alimentos sino de mucho más: aprovechar a los microorganismos para elaborar productos de interés para la sociedad.

El primer producto de la biotecnología industrial fue probablemente la penicilina, que si bien había sido descubierta por Fleming años atrás, no fue sino a raíz de la Segunda Guerra Mundial, cuando se requirieron grandes cantidades de antibióticos, que su producción se pudo realizar a escala industrial. Para ello hubo que resolver grandes retos como son: diseñar un medio líquido en el que pudiera desarrollarse un microorganismo y hacerlo crecer asépticamente en un tanque; evitar que el contenido de dicho tanque se contamine con la entrada de otros microorganismos del aire; hacer que el microorganismo crecido produzca con eficiencia el antibiótico; recuperar el producto del cultivo y purificarlo de tal manera que pueda después ser aplicado como medicamento, entre otros. La resolución de estos y otros retos, fue lo que dio lugar al nacimiento de una disciplina: la bioingeniería, y al mismo tiempo, al arranque de la biotecnología industrial.

Para la década de los sesenta y setenta del siglo XX la biotecnología industrial se encontraba en plena expansión. A la penicilina siguió todo un espectro de productos en diversos sectores industriales: ácidos orgánicos, vitaminas, aminoácidos, enzimas, polímeros biológicos, esteroides, solventes, colorantes... la lista

continuó aumentando y diversificándose cada vez más, de tal suerte que para el año 2000 las ventas de los productos de la industria biotecnológica ascendían a 80 mil millones de dólares.

La biotecnología estaba presente al finalizar el siglo XX en la industria química; en el sector energético; en el de alimentos; en el de medicamentos... permeaba prácticamente toda actividad industrial de la sociedad.

En los años setenta a la biotecnología la alcanza otra disciplina: la genética. Esta última tiene también sus orígenes en el siglo XIX con los trabajos de Mendel, y está relacionada con los caracteres que existen en todas las células vivas, responsables de la transmisión de los factores de la herencia: los genes. A mediados del siglo pasado, el descubrimiento de Watson y Crick acerca de la estructura del ADN abrió la puerta para el posterior desciframiento y manipulación del material genético, iniciándose así la era de la ingeniería genética y de la biotecnología moderna.

Hoy se sabe que el gen es la unidad de información básica en el genoma humano y que por ejemplo *Escherichia coli*, cuyo genoma fue el primero en descifrarse, tiene 4 288 genes. Al desciframiento del genoma de *E. coli* le siguieron otros: el de la levadura no tardó en llegar y más tarde vendría el del primer animal, el gusano *Caenorhabditis elegans*. La primera planta cuyo genoma se descifró fue *Arabidopsis thaliana* y actualmente la lista de genomas descifrados alcanza un centenar, incluido el del hombre. Secuenciar un genoma implica saber dónde y cómo esta codificada la información de los caracteres hereditarios, los genes, en toda célula viva del organismo en cuestión.

Los primeros impactos de la manipulación genética de microorganismos llegaron a la industria rápidamente pues ya para los años ochenta existía en las farmacias de los países desarrollados toda una gama de proteínas derivadas de esta nueva tecnología. Por ingeniería genética entendemos todas las habilidades y herramientas necesarias para manipular el genoma de cualquier

organismo vivo, modificándolo con fines de producción. La ingeniería genética pronto vino a constituirse en elemento fundamental de la nueva biotecnología.

### La biotecnología moderna

Como ya se mencionó, la biotecnología moderna descansa en un conjunto de métodos que permiten manipular el material genético y ha logrado impactar a la industria en diferentes sectores de una manera espectacular. Expondremos algunos casos que nos permitirán ilustrar las tendencias actuales.

La ingeniería genética hace posible, entre otras cosas, el poder aislar el gen de un organismo (o bien sintetizarlo químicamente) que codifique para una proteína de interés industrial. Con diversos procedimientos, este gen se inserta dentro del genoma de otro organismo (huésped) para que produzca ahí la proteína deseada. Es de esta manera como la industria elabora actualmente la insulina y la hormona de crecimiento, por citar dos productos de amplio consumo.

En el caso de la insulina, que es una proteína requerida por los diabéticos para la asimilación de azúcar, se sabe cuál es su estructura; es decir, cuál es la secuencia de aminoácidos que la conforman. Las células de *E.coli* modificadas genéticamente con el gen de la insulina incorporado contienen una nueva información, de tal suerte que al crecer, y por lo mismo, al expresar la información genética que poseen para sintetizar todos los productos que requieren normalmente, elaboran también el que les indica el nuevo gen.

Así, la bacteria produce algo que antes de la modificación genética le era totalmente ajeno, algo que no necesita: la insulina. El ingeniero industrial sólo tiene que hacer crecer a la bacteria y posteriormente recuperar la insulina que fue sintetizada in-

tracelularmente. Algo más sencillo que el antiguo proceso de extracción del producto del páncreas de puerco. Los beneficios que aporta la insulina obtenida por ingeniería genética son de gran trascendencia, ya que por una parte disminuyen los problemas que ocasiona el administrarse como medicamento una proteína que no es exactamente igual a la de los humanos y, de otra, se acaba con el problema de disponibilidad y se abaratan los costos de producción, lo que permite que el producto se haga más accesible a los que lo necesitan.

La hormona del crecimiento es otro ejemplo de la producción biotecnológica moderna. Esta hormona, usada para tratar el enanismo, tradicionalmente se extraía de la glándula pituitaria de cadáveres. La cantidad de hormona de crecimiento que se requería para el tratamiento de un paciente y los métodos utilizados para su producción, hacían que su disponibilidad fuera muy limitada. Ahora, mediante manipulación genética, al igual que se describió para la insulina y como sucede para más de un centenar de otras proteínas, es posible hacer que una bacteria, o que una célula de mamífero que crece en un fermentador, produzca esta hormona.

En los últimos años hemos visto aplicaciones de la nueva tecnología que muy probablemente se harán de uso generalizado en un futuro próximo. Hoy en día es posible modificar la información genética no sólo de bacterias, de levaduras o de hongos, sino también de células vegetales y animales, de tal manera que se puede diseñar una vaca o un borrego transgénicos para hacer que en su leche produzcan productos farmacéuticos, en lugar de las proteínas que normalmente tiene la leche de dichos animales. Tal es el caso por ejemplo del factor IX que requieren quienes padecen de hemofilia. De esta manera, la biotecnología modifica incesantemente la industria: los medicamentos se pueden producir ya no en tanques, donde crecen las bacterias, sino directamente en granjas donde habitan animales que funcionan como reactores, de los cuales se obtienen productos farmacéuticos a

través de la ordeña. Hasta ahora los productos farmacéuticos elaborados mediante animales transgénicos se encuentran en evaluación experimental. Los existentes en el mercado son elaborados por células o microorganismos, pero los animales transgénicos prometen revolucionar la producción de los medicamentos.

Existen otras herramientas tecnológicas que se han ampliado al grado de alcanzar el nivel de actividad industrial pero que están también englobadas dentro de lo que conocemos como biotecnología. Nos referimos por ejemplo a la biocatálisis: la biocatálisis implica aprovechar los catalizadores que usa la célula para hacer sus transformaciones aplicándolos a la industria para llevar a cabo reacciones de interés para la sociedad.

Otra actividad biotecnológica es la biorremediación, que se refiere al uso de microorganismos especialmente diseñados para tratar un problema ecológico. Así, por ejemplo, ya se han diseñado y utilizado organismos que pueden degradar el petróleo y evitar los daños asociados a los derrames. El cultivo de tejidos se refiere a aprovechar la experiencia generada en el cultivo de microorganismos para hacer crecer células vegetales en tanques. Se pueden obtener así aromas, aceites esenciales o pigmentos que tradicionalmente eran obtenidos de plantas cultivadas en el campo.

Como puede observarse, la biotecnología moderna, que está básicamente sustentada en el conocimiento y manipulación del genoma, está revolucionando nuestra industria; la manera en la que solucionamos algunos problemas ambientales; nuestros alimentos y hasta los medicamentos que utilizamos: forma parte de nuestra vida.

### **Respuestas de la biotecnología a algunos de los problemas del desarrollo**

Uno de los grandes retos que tiene la biotecnología es el de contribuir a generar herramientas para enfrentar los grandes proble-

mas de la humanidad como son la contaminación; el hambre del mundo; el calentamiento del planeta y la crisis de energéticos. La biotecnología moderna puede por ejemplo ser una poderosa herramienta para alcanzar la seguridad alimentaria, en términos de lograr la producción de más y mejores alimentos para una población que no deja de crecer y en donde, en las condiciones actuales, la producción agrícola tradicional reporta caída de los rendimientos y mayor requerimiento de insumos químicos.

La FAO estima que cada año se pierden 130 mil kilómetros de selva tropical. Con la biotecnología podríamos producir y reproducir especies vegetales; recuperar especies en extinción y evitar el daño que sufren muchas de las selvas y de los bosques por la necesidad de disponer de suelos para la producción agrícola y obtener los combustibles necesarios.

El consumo energético en el mundo continúa creciendo: el consumo de carbono; de aceite y de gas natural mantuvo una tendencia ascendente desde 1950 hasta finales del siglo pasado. El caso del petróleo es preocupante ya que se trata de un recurso limitado y las reservas petroleras necesariamente se agotarán.

Para México las estimaciones son que para el año 2025 vamos a tener un déficit de las reservas petroleras; será necesario prepararse para afrontar este problema. Si hay un incremento en las reservas, si se descubren nuevos yacimientos, el inicio del déficit puede aplazarse, ocasionando que el deterioro continúe dado el exceso en el consumo de combustibles fósiles. Sin embargo la biotecnología ofrece soluciones interesantes al problema energético y ecológico.

Una de las consecuencias de la actividad industrial y de nuestro modo de vida es el incremento en la producción de CO<sub>2</sub>. Este carbono, que antes se encontraba almacenado en el subsuelo, está siendo ahora acumulado en la atmósfera. Esto está ocasionando, entre otras cosas, el calentamiento global del planeta, para cuya solución no hay alternativa sino reducir el consumo de ener-

géticos o bien integrar los energéticos dentro de un sistema de producción y consumo sustentable. En este caso se trataría de un sistema en el cual la producción de CO<sub>2</sub>, ocasionada por las industrias y por los automóviles, fuera igual a la capacidad de los ecosistemas para volver a capturarlo e integrarlo a la biomasa, a los productos vegetales. Éste es el caso del proyecto gasohol, que ha permitido que millones de automóviles en Brasil y en los Estados Unidos circulen empleando etanol en vez de gasolina. El etanol es elaborado por microorganismos que fermentan los azúcares provenientes del almidón, del azúcar de caña, de la celulosa o de la hemicelulosa: todos ellos resultado de la fotosíntesis, proceso que permite capturar CO<sub>2</sub> y producir oxígeno. Se trata en este caso de un sistema sustentable, ya que el CO<sub>2</sub> producido por la actividad industrial y automotriz es capturado por la fotosíntesis que, además provee de los azúcares para la fermentación.

En México se discute actualmente la posibilidad de utilizar etanol como aditivo en los automóviles en lugar del metil terbutil éter, que se emplea en la actualidad. Como ya se mencionó, existen en Brasil más de 4 millones de autos circulando gracias al etanol fabricado a partir de la caña de azúcar, y en Estados Unidos existe un programa de subsidios importante para apoyar el plan de sustitución de las gasolinas por etanol elaborado a partir del maíz. Como podemos ver, en términos generales, lo que se trata de hacer con esta estrategia biotecnológica es imaginar una industria basada en tecnologías biológicas sustentables que sustituyan a la industria petroquímica existente.

Actualmente podemos diseñar y producir microorganismos con una capacidad mucho más alta; con una mayor eficiencia y una mayor rapidez para elaborar, como en el caso que nos ocupa, etanol.

También podemos utilizar las herramientas de la biotecnología para resolver algunos otros problemas ecológicos: para potenciar el uso de la biosfera; para proteger la biodiversidad; para

tratar de actuar ya no a corto, sino a largo plazo en el planeta. La biotecnología puede permitirnos no sólo conservar la biodiversidad, sino enseñarnos a convivir con ella explotándola de manera racional a través del uso de productos biodegradables; creando una alta diversidad adaptada a las condiciones locales y ayudándonos a desarrollar procesos adecuados a nuestras necesidades y a optimizar su eficiencia.

La biotecnología también ofrece soluciones a otras necesidades de la industria alimentaria. Ya existe en el mercado toda una serie de aditivos elaborados mediante biotecnología, tanto tradicional como moderna, que están presentes en casi todos los alimentos industrializados. Estos productos, si bien importantes en términos de la posibilidad que permiten para la conservación y el diseño de alimentos industrializados, consumidos en exceso pueden desbalancear la alimentación y ocasionar daños en la salud.

Entre los aditivos biotecnológicos más importantes en la industria alimentaria se encuentran los edulcorantes; los saborizantes, los conservadores y los texturizantes. Uno de los más conocidos que usaremos como ejemplo es el aspartamo, el edulcorante dietético de mayores ventas en el mundo, conocido comercialmente como *Canderel* o *Nutrasuit*.

El aspartamo está formado por dos aminoácidos, sustancias de las que están formadas las proteínas y que confieren al aspartamo un poder edulcorante muy alto, por lo que se consume en cantidades muy bajas, a las que prácticamente no aporta contenido calórico: de allí su calificativo de dietético. Este producto compete con otros edulcorantes que están en el mercado y pronto lo hará con nuevos desarrollos de la biotecnología.

A medida que avanza la ciencia se va conociendo mejor la estructura de las proteínas que actúan como receptoras del sabor en la lengua. Se diseñarán en el futuro diversas sustancias que interactuarán químicamente con dichos receptores para provo-

car el sabor dulce, salado, ácido y toda la gama de sensaciones involucradas en el sabor.

El diseño de alimentos funcionales es otra de las nuevas y prometedoras ramas de la biotecnología moderna. Se trata de aprovechar el conocimiento de las propiedades de los alimentos para, mediante procesos industriales, elaborar extractos a partir de los principios activos de los alimentos naturales. El mercado de este tipo de productos está en expansión constante: ya es hoy de varios billones de dólares en los países industrializados y tiene el atractivo comercial de ser de beneficio para la salud. Se ofrecen alimentos enriquecidos con microorganismos, azúcares y en general, con compuestos que se ha denominado *nutracéuticos*; es decir, nutricionales y farmacéuticos de manera simultánea. Se trata de sustancias presentes en los alimentos que tienden a prevenir enfermedades; a dar mayor vitalidad y al cuidado de la belleza. Destacan en este renglón ciertos ácidos grasos, las vitaminas, los antioxidantes, la fibra soluble y muchos otros compuestos.

Las propiedades de un alimento pueden ser transferidas a otros, mediante ingeniería genética, para lograr ciertos fines. Así por ejemplo en los países asiáticos se piensa en diseñar políticas públicas para incrementar el contenido de vitamina A del arroz mediante manipulación genética, para evitar los problemas de deficiencia en la visión infantil que ocasiona la falta de dicha vitamina. Esta modificación convertiría al arroz en un producto transgénico y le daría un mayor valor nutricional, lo que tendría un fuerte impacto en la salud de la población.

Existe en el mercado una amplia gama de alimentos funcionales destinados a la población de la tercera edad que se orientan a prevenir enfermedades de las coronarias, osteoporosis y a dar mayor vitalidad. Sin embargo, se están presentando abusos, tanto por parte de la industria como por parte de los consumidores, que es importante señalar y prever; puesto que un desbalance en la alimentación puede ocasionar también problemas en la salud.

Estos problemas, aunados a algunas otras experiencias como la de la enfermedad de las vacas locas, generada por suministrar al ganado vacuno alimentos provenientes del desecho de vísceras animales, nos llevan a la conclusión de que en términos de alimentación, las cosas debemos hacerlas de una manera mucho más racional y cuidadosa. Lo mejor será seguir manteniendo una dieta equilibrada; no abusar de esto que la industria ahora promueve y continuar con una alimentación lo más natural posible.

### **Biotecnología y sociedad**

Las promesas de la biotecnología empiezan a ser realidades, aunque no necesariamente en todos los casos. Muchos alimentos, en particular aquellos que requieren de un alto nivel de industrialización tienen costos que los hacen poco accesibles para las mayorías. Existe una clara correlación que demuestra que entre mayor es el contenido de ingredientes en un alimento procesado, más caro resulta y por lo tanto su consumo está reservado a los sectores de la población de mayores ingresos.

Las clases con ingresos de cero a mil dólares al año tienen acceso únicamente a alimentos sin procesar o mínimamente procesados. El problema que se plantea entonces es, ¿cómo hacer para que los beneficios de las nuevas tecnologías incidan en los sectores mayoritarios de la sociedad? Esto nos lleva a una reflexión sobre la relación biotecnología-sociedad. Algunos ejemplos nos van a permitir reflexionar en torno a dicho problema.

Veamos el ejemplo de la industria láctea. En los años noventa se aprobó el uso de la hormona somatotropina, que permite sobreproducir leche cuando se inyecta a las vacas productoras. Habiendo abundancia de leche en Europa y en algunos estados de Estados Unidos se cuestionó mucho la necesidad de desarrollar y utilizar un producto como este para aumentar la producción por

vaca entre 20 o 30%. Las consecuencias sociales fueron muy importantes: disminuyó la necesidad de hato lechero y con ello aumentó el desempleo en la producción agropecuaria. México fue uno de los países en los que se aprobó el uso de esta hormona a principios de los años noventa y, a más de diez años de que muchas de las grandes unidades de producción de lácteos de nuestro país la utilizan, aún no contamos con un estudio de impacto socio-económico de esta aplicación.

En un mundo globalizado las decisiones que se toman en una nación afectan a otras. Pondremos como ejemplo el caso de los jarabes fructosados producidos en Estados Unidos, productos que han impactado la industria azucarera nacional. Estos jarabes son un desarrollo de la biotecnología moderna. El proceso requiere, por una parte, producir maíz con un alto rendimiento y extraer el almidón con eficiencia. Con las proteínas de microorganismos (enzimas) se reduce este almidón a su unidad básica, la glucosa y finalmente, se transforma a la glucosa en fructosa mediante otra enzima. Los jarabes fructosados constituyen entonces una mezcla de glucosa y fructosa.

Desarrollos biotecnológicos como éste, asociados a las consecuencias de la apertura comercial a la que obligó la firma del Tratado de Libre Comercio, hicieron que los jarabes fructosados entraran brutalmente al mercado mexicano. Las desventajas en términos de costos de producción y los subsidios a las actividades agroindustriales en Estados Unidos hicieron el resto. Para el industrial refresquero mexicano resulta mucho más atractivo endulzar sus productos con jarabes de fructosa que con la sacarosa de la caña de azúcar; para el consumidor es indiferente, pues la percepción del dulzor es la misma y... la industria azucarera mexicana sufrió las consecuencias.

Como podemos concluir, ante la interdependencia económica la biotecnología puede ser, tanto origen de males, como de soluciones. La escasa investigación que hay en México en torno

a las necesidades del país, y la baja o nula inversión de las empresas nacionales en investigación y desarrollo, se encuentran en el origen de buena parte de nuestros problemas económicos y sociales. Si tuviéramos, por ejemplo, centros de investigación encargados de dar alternativas para la diversificación de la industria azucarera, quizá no estaríamos compitiendo en el mercado internacional de los edulcorantes, pero acaso al menos hubiéramos logrado incursionar en otros mercados elaborando diversos derivados del azúcar, tales como: polímeros, alcohol, vitaminas y toda una gama de productos de la propia biotecnología que podrían dar salidas diferentes a ese sector.

La manipulación genética ha traído también a discusión otro tipo de problemas. Uno de los más polémicos actualmente es la conveniencia de producir plantas transgénicas; es decir, plantas genéticamente modificadas para la producción agrícola. La discusión en el caso de nuestro país debe incluir, además de las ventajas y desventajas que trae consigo la alta productividad y resistencia a plagas, algunas otras variantes. Por ejemplo, en el caso del maíz transgénico encontrado en Chiapas y Puebla poco se ha discutido en la prensa y en los análisis, ¿quién está sembrando ese maíz en México? Muchos de los agricultores que viajan a Estados Unidos y que se familiarizan con semillas que logran una productividad incluso diez veces mayor que las semillas criollas que se siembran en México, ¿no se verán tentados a sembrar esas semillas en sus parcelas?, ¿cómo incentivar la conservación de la variabilidad genética si no hay una ventaja para el campesino? Se dice que hay que conservar la biodiversidad y las variedades criollas pero, ¿quién las está conservando y a qué costo?, ¿qué política económica, social y ambiental habría que implementar para no tener que sembrar maíz transgénico de alto rendimiento?

Como podemos ver la biotecnología moderna plantea nuevas interrogantes a la relación entre tecnología y sociedad. Llena de promesas, y construyendo algunas soluciones, se inserta en

nuestras vidas para acrecentar y/o resolver algunos de nuestros problemas económicos y sociales. Debemos ser un poco más humildes en términos de lo que podemos lograr con esta tecnología. Definitivamente la biotecnología moderna no va a resolver ni el problema del hambre, ni el problema de la salud. Hay que verla también con modestia: no es sino una herramienta más para contender con los problemas del desarrollo.

### Bibliografía

- Bolívar Zapata, Francisco (coordinador general) 2002. *Biotecnología moderna para el desarrollo de México en el siglo XXI: Retos y oportunidades*, México, CONACYT/FCE.
- García Fernández, Horacio, 1994. *Biotecnología, la lámpara de Aladino*, Colección Viaje al Centro de la Ciencia, México, CONACULTA/ADN.
- López Munguía, Agustín, 2000. *La biotecnología*, Serie Tercer Milenio, México, CONACULTA.
- Soberón Mainero, Xavier, 1996. *La ingeniería genética y la Nueva Biotecnología*, Colección la Ciencia desde México, México, SEP/CONACYT/FCE.

# Evolución y manipulación genética

AVEDIS AZNAVURIAN\*

“... nada tiene sentido en la biología excepto  
a la luz de la teoría de la evolución”

No es difícil darse cuenta a través de los medios de comunicación del aumento espectacular de la información acerca de los avances de las ciencias biológicas y médicas; en el campo de las ciencias y aun en los espectáculos se mencionan estos logros. La cantidad de artículos publicados supera el millón al año. La primera dificultad a la que se enfrentan los estudiosos de los fenómenos vitales es mantenerse informados cuando menos de su campo específico y, la segunda, es seguir sus investigaciones al ritmo y nivel de lo que se hace en el mundo; de esta manera, los sistemas de información para las ciencias son imprescindibles para las tareas propias de la investigación.

Estos adelantos a su vez influyen de modo variado en las formas de pensamiento establecidas en las ciencias, en este caso en la biología y en especial en la teoría de la evolución; la capacidad de manipulación genética de los materiales hereditarios exige una revisión de principios establecidos y comprobados; la posibilidad real de modificar el curso de la evolución abre el tema no sólo a las ciencias físicas y naturales, sino también, por su impacto en la sociedad humana, a las ciencias sociales y a las humanidades.

---

\* Departamento de Atención a la Salud. División de Ciencias Biológicas y de la Salud. Universidad Autónoma Metropolitana-Xochimilco.

Las modificaciones artificiales de los seres vivos que el hombre ha llevado a cabo tienen ahora la facilidad dada, por el conocimiento y modificación del ADN, de crear alteraciones dirigidas en un sentido preciso y con los objetivos más variados:

El objetivo toral de este ensayo es hacer las preguntas y elaborar algunas respuestas acerca del modo como en un plazo variable, estos estudios y sus productos pueden llegar a modificar el destino de las especies actuales de los seres vivos.

Si bien al hablar de evolución surge el nombre de Charles Darwin, él es un personaje de una cadena de ideas sobre fijismo y evolución que viene de siglos anteriores; las razones por las cuales su trabajo causó grandes polémicas son variadas y tuvieron que ver tanto con las discusiones científicas como con los cuestionamientos sobre el origen de las especies, y más importante aún, del hombre. En su obra, Darwin no solamente establece otras ideas sobre las especies biológicas, sino que al considerar a la especie humana como una más de ellas cimbra los sistemas sociales y religiosos de la sociedad de su época.

La obra de Darwin se puede resumir en pocas palabras pero se estima que su producción científica comprendió 17 libros y más de 150 artículos, los cuales han sido la base de la tradición de la investigación en las ciencias biológicas desde el siglo XIX hasta la fecha; la producción de Darwin comprende básicamente botánica, paleontología, fisiología, taxonomía, zoología y psicología comparada. En general, es difícil encontrar un campo donde no se note la influencia de su pensamiento en las ciencias.

Sus publicaciones se inician en 1839 con la narración de su viaje en el *Beagle*; continúa publicando sus observaciones hasta el año de 1855; en 1858 recibió un trabajo de Alfred Russel Wallace, un funcionario colonial que asombrosamente llegaba a las mismas conclusiones suyas, lo que provocó que publicara en 1859 su trabajo sobre el origen de las especies por medio de la selección natural; siguió publicando sus trabajos sobre orquídeas y plantas

trepadoras hasta que en 1871 apareció su investigación sobre el origen del hombre, que causó una discusión extraordinaria la cual persiste en algunos medios académicos hasta la fecha.

Esencialmente la teoría de Darwin consta, según los historiadores de la ciencia, de dos partes: el hecho de la evolución y el mecanismo evolutivo, la selección natural; para otros autores, incluye además, los conceptos de ascendencia común, gradualismo y multiplicación de las especies; se puede agregar la radiación adaptativa, poniendo como ejemplo los pinzones de las islas Galápagos.

Años después de su muerte, con el redescubrimiento de las leyes de Mendel y el uso de las matemáticas aplicadas a la genética, se desarrolló la genética de poblaciones que explica la influencia de los cambios en los genes y cómo en generaciones sucesivas estos cambios modifican en grado variable a la descendencia; sobre la variabilidad actúan los diversos mecanismos de selección que dirigen el destino de la adaptación de las especies; de ésta y otras formas más complejas las poblaciones de seres vivos se adaptan, modifican su comportamiento, se diversifican o bien se extinguen.

En la biología, la influencia de Darwin fue notoria y, al igual que Wallace, no dejó de influir en otros campos del saber humano; Darwin, en su momento, tuvo detractores y defensores: su trabajo provocó las más encendidas discusiones y polémicas del siglo XIX sin que por ello su obra demeritara; se nota esa influencia en la obra de J. Dewey, *Influencia de Darwin en la filosofía*; en la obra de T. H. Huxley *Evolución y Ética*; en J. Huxley *Ética Evolutiva*, y muy notable en el trabajo de P. T. de Chardin, *El Fenómeno del Hombre*; esto en lo concerniente a la teología y la filosofía.

Tuvo influencia directa e indirecta en las ideas del darwinismo social, del conflicto y sobre todo en las discusiones sobre la enseñanza o no de la teoría de la evolución en los diversos niveles de la educación; se ha querido ver su influencia también en los pen-

samientos machistas de algunos grupos humanos, en la literatura y la poesía.

Muchos de los conceptos darwinianos siguen siendo válidos en este tiempo: se encuentran fósiles o similitudes bioquímicas en especies emparentadas; el ancestro común y la radiación adaptativa tienen vigencia y constantemente se descubren y explican cambios en poblaciones actuales; el seguimiento en la línea evolutiva de fósiles deja entrever la secuencia de grupos zoológicos, como en el caso del caballo o de las familias de ballenas, o de vegetales completos, desde las hojas hasta las estructuras reproductivas.

Los descubrimientos de las relaciones bioquímica-genética permitieron también la modificación de la imagen de las relaciones filogenéticas entre los diversos grupos de seres vivos, pero no se han modificado las ideas del ancestro común, sino se han ampliado dichas relaciones; es decir, las bacterias como originadoras de estructuras en plantas y animales, sea como mitocondrias o como cloroplastos; son innumerables los casos y las situaciones en las cuales estas posibilidades se presentan y no es el objeto de este trabajo un desarrollo sobre la teoría de la evolución, sino la ubicación, examen y reflexión de la influencia que la tecnología científica actual puede tener sobre los grupos biológicos involucrados.

Los avances en las ciencias biológicas y médicas se pueden dividir en cuatro grandes grupos: el primero, está relacionado con ADN recombinante y los animales y plantas transgénicos; el segundo, con las modificaciones en el cuerpo humano como son, los trasplantes de órganos, la suspensión criónica y la *cyborgización*; en el tercer grupo, está la reproducción asistida, principalmente el trasplante de embriones y la fecundación *in vitro*; el cuarto está constituido por los problemas del medio ambiente como: la pérdida de la diversidad biológica, el cambio climático global y en general los cambios en el medio ambiente.

Para el planteamiento de este ensayo, el primer grupo es el más interesante sin que ello reste importancia a los otros por

*la oportunidad y la capacidad de la ciencia para modificar en forma precisa y directa los componentes fundamentales, la base genética y por ende la bioquímica de la célula.*

El hombre, en su historia, fue modificando plantas y animales silvestres para irlos incorporando en su cotidianidad. Hoy existe la posibilidad de dirigir los cambios hacia usos benéficos o no, pero la riqueza del manejo de esta información y sus posibilidades es lo que provoca la discusión e invita a la reflexión.

En 1953, Watson y Crick publicaron un trabajo en el que proponían un modelo del ácido desoxirribonucleico; hubo modelos previos que explicaban esa estructura, sin embargo, no cubrían todos los elementos de la sustancia; el modelo propuesto por ambos investigadores fue más completo y ha sido la base de la experimentación que ha dado origen al avance espectacular de las ciencias biológicas y médicas con sus logros y sus consecuencias, algunas previsible y otras no tanto.

El ADN es un compuesto formado por fósforo en forma de ácido fosfórico, un azúcar, la desoxirribosa y cuatro bases nitrogenadas: timina, adenina, citosina y guanina; la estructura química de estas sustancias se ordena en dos cadenas unidas por puentes de hidrógeno, las bases se complementan por pares; así, la timina va con la adenina y la citosina con la guanina; la estructura helicoidal del ADN permite que lleve a cabo las dos funciones principales: la replicación del ADN y la programación a través del ARN (ácido ribonucleico) de las proteínas (enzimas) responsables de las funciones celulares; el ARN, a diferencia del ADN tiene ribosa en lugar de desoxirribosa y el uracilo ocupa el lugar de la timina, además presenta en general una sola cadena y tiene tres estructuras que responden a funciones distintas: ARN mensajero, ARN ribosomal y ARN de transferencia.

La unidad y diversidad de los seres vivos está establecida en el parentesco desde los virus hasta el hombre a través de los áci-

dos nucleicos, la presencia de ellos es testimonio de un programa funcional, por el cual se ordenan las proteínas de diversos tipos, constituyéndose así las funciones de la materia que llamamos viva.

Los cromosomas y el ADN humanos son parte de este sistema; por medio de la ingeniería genética hoy se conocen la proporción y las características de las bases químicas que constituyen los genes, que son responsables de la herencia y la fisiología del ser humano. De esta manera se originó lo que se llama *ciencia genómica*; en resumen, es el conocimiento del número de bases y la cantidad de genes en una especie animal o vegetal; las directrices de la ciencia genómica son las siguientes:

1. Establecer una base de datos integrada a la red y una interfase de investigación.
2. Ensamblar los mapas físicos y genéticos del genoma.
3. Generar y ordenar las secuencias génicas y genómicas.
4. Identificar y glosar los conjuntos completos de genes codificados dentro de un genoma.
5. Compilar los atlas funcionales, incluyendo propiedades fenotípicas y bioquímicas de los genes.
7. Caracterizar la secuencia de diversidad del ADN.
8. Proveer los recursos para la comparación con otros genomas (Gibson, G. & S.V. Muse 2002).

Estas directrices se están llevando a cabo en varios laboratorios, tanto públicos como privados, los números de bases y de genes también están siendo calculados y comparados. El *Centro para el Análisis de la Secuencia Biológica*, reporta alrededor de 350 genomas estudiados, desde plantas hasta animales, en ambos casos de diversos niveles taxonómicos y se especifican: la clasificación del organismo, el número de los pares de bases, el tamaño del genoma, los autores que lo han estudiado y las revistas donde esos datos se publicaron.

Siguiendo esta línea, para el Proyecto del Genoma Humano (PGH) se elaboró un plan a 5 años (1993-1998), con los elementos de acción a llevarse a cabo, estos comprendían una amplia gama de acciones como:

1. El mapa genético:
  - Completar el mapa de 2 a 5cM para 1995.
  - Desarrollar nueva tecnología para identificar rápida y eficientemente el genotipo.
2. El mapa físico:
  - Completar el mapa STS a 100kb de resolución.
3. Secuenciación del ADN:
  - Desarrollar aproximaciones a la secuencia de regiones muy interesantes en la escala de Mb.
  - Desarrollar tecnología para la secuenciación automática de alto rendimiento.
  - Lograr capacidad de secuenciación de 50Mb por año; secuencia de 80Mb, para 1998.
4. Identificación génica:
  - Desarrollar métodos eficientes para la identificación génica y su ubicación en los mapas.
5. Desarrollo de tecnología:
  - Expandir substancialmente el apoyo para investigación de tecnología innovativa del genoma.
6. Organismos como modelo:
  - Finalizar el mapa STS del ratón a 300kb de resolución.
  - Obtener la secuencia completa de las regiones biológicamente interesantes del genoma del ratón.
  - Terminar las secuencias genómicas de *E. coli* y *S. cerevisiae*.
  - Progreso substancial en completar la secuenciación de *C. elegans* y *D. melanogaster*.

7. Informática:
  - Continuar creando, desarrollando y operando bases de datos y herramientas para las bases de datos.
  - Consolidar, distribuir y desarrollar *software* para proyectos del genoma.
  - Continuar desarrollando herramientas para la comparación e interpretación de la información genómica.
8. Implicaciones éticas, legales y sociales (ELSI).
  - Continuar identificando y definiendo problemas, desarrollar opciones de políticas.
  - Desarrollar y diseminar las políticas de atención a las pruebas genéticas.
  - Fomentar una gran aceptación de la variación genética humana.
  - Ampliar los programas educativos públicos y profesionales en las cuestiones más sensibles.
9. Otros:
  - Entrenar investigadores interdisciplinarios del genoma.
  - Tecnología de transferencia intra y extramuros de los centros de investigación genómica.
  - Mayor alcance.

Para continuar con el Proyecto del Genoma Humano se elaboró otro plan a cinco años (1998-2003); en este segundo plan se varió el énfasis acentuando lo referente al ADN humano; algunos objetivos del plan anterior quedaron iguales o superados, en resumen las metas fueron las siguientes:

1. La secuencia del ADN humano:
  - Completar la secuencia para finales del año 2003, dos años antes de lo inicialmente planeado.
  - Completar un tercio de la secuencia para finales del año 2001.
  - Terminar el bosquejo de trabajo del 90% del genoma en clones mapeados para finales del año 2001.

2. Tecnología de secuenciación:
  - Continuar incrementando el rendimiento y reducir costos.
  - Apoyar la investigación sobre nuevas tecnologías y su integración con proyectos genómicos.
3. Variación secuencial del genoma humano:
  - Desarrollar tecnologías para identificación y conteo de SNP a gran escala.
  - Identificar variantes comunes en regiones de codificación de genes ya conocidos.
  - Crear mapa del SNP al menos de cien mil marcadores.
  - Desarrollar fundaciones intelectuales para el estudio de la variación secuencial.
  - Crear recursos públicos para muestra de ADN y líneas celulares.
4. Tecnología para genomas funcionales:
  - Desarrollar recursos para el *cADN*.
  - Apoyar métodos para el estudio de la función de secuencias codificantes no-protéicas.
  - Desarrollar tecnología para el análisis de la expresión génica.
  - Mejorar métodos para la mutagénesis amplia del genoma.
  - Desarrollar tecnología para el análisis global de las proteínas.
5. Genómica comparativa:
  - Completar las secuencias de *C. elegans* y *D. melanogaster* para el año 2002.
  - Desarrollar los mapas físicos y genéticos del ratón y el *cADN*.
  - Aspirar a completar la secuencia genómica del ratón para el año 2005.
  - Identificar y principiar el trabajo sobre otros organismos como modelo.
6. Implicaciones éticas, legales y sociales (ELSI):
  - Examinar los problemas alrededor de la variación y secuencia completa del genoma humano.
  - Examinar los problemas relacionados con las tecnologías genéticas y las actividades de salud pública.

- Examinar los problemas relacionados con la interacción *genotipo-medio ambiente*.
  - Revisar la interacción de los estudios sobre el genoma con la filosofía, teología y ética.
  - Explorar los factores socioeconómicos, raciales y étnicos en relación al PGH.
7. Bioinformática y Biología computacional:
- Mejorar el contenido y la utilidad de las bases de datos.
  - Desarrollar mejores herramientas para la generación, captura y anotación de datos.
  - Desarrollar y mejorar herramientas para estudios de comprensión funcional.
  - Mejorar herramientas para analizar la variación y las similitudes de secuencia.
  - Crear mecanismos para la producción de un *software* sólido y compatible.
8. Otros:
- Crear y cultivar una carrera académica sobre la ciencia genómica.
  - Producir más alumnos con entrenamiento genético, ético, legal y sociológico.

Sobre estas bases han funcionado los sistemas de investigación del genoma humano; los productos y las consecuencias de los resultados son objeto de exámenes y polémicas, también de reflexiones acerca del futuro de los sistemas de salud y de las patentes que en ocasiones violentan los sistemas sociales; no son sólo resultados de la ciencia sino que sus consecuencias sociales, económicas y políticas pueden afectar la estabilidad de las comunidades humanas.

Las tecnologías que afectan la esencia misma de la vida no pueden ser tratadas como lo hecho habitualmente; si bien la ciencia y la tecnología siempre se han discutido, en el caso del genoma no está por demás insistir en el hecho de que sus consecuencias

van más lejos, implican poder científico y tecnológico, poder de dominio sobre los grupos menos adelantados, por ello, el estudio de los genomas y en especial del genoma humano requiere de una interdisciplinariedad de alto nivel y poder de decisión.

Conocer el número de bases y de genes no es suficiente. En la etapa siguiente es necesario interpretar esa información y relacionarla con las enfermedades o con las tendencias al daño; no basta con tener la información, sino que también hay que orientarla y correlacionarla con las funciones de la célula y del cuerpo humano y con la heredabilidad de enfermedades genéticas o de la predisposición a ellas.

La capacitación técnica y científica es fundamental para cumplir con los planes ya mencionados, los costos son otro factor de importancia; se necesita una gran inversión en insumos de laboratorio y computadoras con los programas específicos para descifrar las secuencias; la técnica resumida es la siguiente: con la ADN *polimerasa* se copia una hebra del ADN, se obtiene una mezcla de fracciones de diferentes longitudes, dependiendo donde el proceso de copiado se detiene; los fragmentos se separan en una matriz de gel y se distribuyen en ésta en función de su longitud: los fragmentos pequeños en la base y los más grandes en el extremo superior, los residuos terminales son marcados con diversos colorantes fluorescentes; así, cada fragmento fluoresce en un color particular en relación a la base con la cual termina; finalmente la secuencia es leída por la computadora y se genera una secuencia de trazos destacando las bandas conforme corresponden a las bases; la computadora traduce esas señales fluorescentes a la secuencia de ADN dando una gráfica a curvas que diferencian unas bases de las otras.

Una de la expectativas para resolver algunos de los patrones filogenéticos se desvanece; no hay correlaciones directas entre el número de genes, el tamaño del genoma, etc; esto podría significar que hay otros elementos en esta determinación de los patro-

nes de la filogenia de los grupos de seres vivos. Se pensaba que la complejidad de los patrones correspondería a patrones filogenéticos más precisos; quizás sea posible que en el futuro se encuentren relaciones variando los algoritmos con los que hoy se operan los cálculos.

Por lo anterior se puede hacer la consideración siguiente: se conocen muchas funciones del ADN, pero no han tenido todas las aplicaciones supuestas; donde sí las encontramos es en la posibilidad de modificar los genomas y en examinar su efecto en la evolución o cambios de una especie dada, animal o vegetal. Los transgénicos, animales o vegetales, podrían ser los que originaran un cambio permanente; sin embargo es difícil que esto ocurra; las razones van desde las funciones del transgénico hasta sus dificultades para sobrevivir en un medio ambiente competido. La utilidad de estos organismos modificados está fuera de duda; es más compleja la razón de su control. Los transgénicos vegetales se logran insertando bacterias modificadas en una planta; con ello al introducir a la planta el ADN modificado este pasa a formar parte del genoma de la planta y le confiere las características deseadas, las cuales son transmitidas a la descendencia: con esto se obtiene la planta transgénica.

En los animales el proceso es similar: se aíslan células troncales embrionarias, a éstas se les introducen los transgenes y se seleccionan las líneas celulares; a continuación, se inyectan en el blastocisto y este embrión se sitúa en la madre sustituta, los resultantes son ya animales transgénicos.

Estos logros han sido muy discutidos, sobre todo en el caso de los vegetales transgénicos, en general con muy poca información científica, aunque en el caso de la producción de insulina y otras sustancias fundamentales hay una mayor apertura. El manejo de estos temas requiere de una base científica más sólida.

El riesgo de una catástrofe ecológica no es significativo; la competencia entre especies en un ecosistema está formada de

manera multifactorial y los elementos introducidos siempre serán menos que los naturales. En el caso del maíz hubo infiltración genética en los cultivos criollos; este hecho sí podría representar un riesgo para la diversidad de este cultivo: sería necesario monitorear permanentemente esos cultivos y otros que conllevaran el riesgo, pero evaluando los resultados.

Contra el número de especies existentes, las estudiadas en este sentido son pocas, sin embargo, cada día se conocen más y mejor sus genomas; del año 2001 en adelante, son seis las áreas de mayor incidencia: secuencias de ADN; contenido génico; expresión génica y actividad polimórfica de mononucleótidos; funciones protéicas y organización regulatoria; cada una de ellas lleva ritmos y énfasis distintos, pero es evidente que mucho del conocimiento de estas áreas estará logrado para el año 2010.

La modificación de los genomas puede influir en lo que llamamos procesos evolutivos; como muchos logros de la ciencia, el conocimiento implica también una llamada de atención hacia los quehaceres de esta actividad humana. En el caso del genoma, y sobre todo del genoma humano, las consecuencias son éticas, médicas, sociales y dependiendo del uso de la información, políticas. Los efectos podrán ser altamente benéficos para la especie humana siempre y cuando existan controles suficientes de los resultados y aplicaciones.

De las nociones sobre la evolución a la Teoría de la Evolución, y de ésta al manejo del ADN, se observa una continuidad: los resultados de las aplicaciones de las técnicas del ADN ya se ven en los estudios del ADN *mitochondrial*, dando como resultado hallar líneas parentales muy definidas; estos hallazgos confirman la idea de una sucesión genética clara de los orígenes de los grupos humanos europeos.

## Bibliografía

- Baudouin, J. L. y C. Labrusse-Riou, 1987. *Produire L' homme de quel droit ?*, Presses Universitaires de France, Paris.
- Dennis, C. y R. Gallagher (eds.) *The Human Genome*, Ed. Nature-Palgrave, New York, Estados Unidos.
- Gibson, G. y V. Muse, 2002. *A Primer of Genome Science*, Ed. Sinauer Assoc, Inc. Publishers, Sunderland, Mass, Estados Unidos.
- López Barahona, M. S., Antuñano A., 2002. *La clonación humana*, Ed. Ariel, Barcelona, España.
- Rantala, M. L. y A. J. Milgrameds, 1999. *Cloning*, Ed. Open Court, Chicago, Estados Unidos.
- Sandoval, H., G. H. Brownell, A. Aznavurian y J. A. Serrano, 1997. "Proyecto Genoma Humano ¿Por qué secuenciar nuestros genes?" *Revista Mexicana de Ciencias Farmacéuticas*, vol. 28, núm. 2 marzo-abril, pp. 20-24, México.
- Singer, P., 1993. *Practical Ethics*, Cambridge University Press, Estados Unidos.
- "The International Human Genome Mapping Consortium", 2001. *Nature*, 409, pp. 934-941, Estados Unidos.
- Watson, J. D. y Crick, F. H., 1953. "Molecular Structure of Nucleic Acids. A structure for Deoxyribose Nucleic Acid", *Nature*, 171, 737-738.

# El Proyecto del Genoma Humano

MARÍA TERESA TUSIÉ LUNA\*

El Proyecto del Genoma Humano se gestó a finales de los años ochenta por iniciativa del Departamento de Energía de los Estados Unidos de América con el objeto de conocer los efectos genotípicos y metabólicos como consecuencia de las radiaciones de la bomba atómica. A partir del estudio de individuos expuestos a este tipo de radiaciones se pretendía saber que genes estaban asociados con alteraciones del metabolismo poco aparentes así como con la presencia de malformaciones congénitas. Esta fue la iniciativa que dio origen a lo que más tarde sería el Proyecto del Genoma Humano (PGH). Este proyecto comenzó formalmente en 1990 con el apoyo del Instituto Nacional de Salud (NIH) y del Departamento de Energía (DOE) de Estados Unidos.

El objetivo inicial del PGH era identificar todos los genes humanos y hacer esta información accesible para la investigación. Se trataba de definir cuantos genes tiene el hombre y como con la información contenida en los genes se genera y funciona el organismo humano. En este proyecto participaron desde el inicio diferentes países, la mayoría de ellos, del G-8. El consorcio internacional para la secuenciación del genoma humano agrupó a científicos de 16 centros de investigación en Alemania, China,

---

\* Unidad de Biología Molecular y Medicina Genómica del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán y del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM.

Estados Unidos, Francia, Japón y Reino Unido. En el caso de América Latina sólo Brasil participó. Se trata de un proyecto multidisciplinario e internacional que involucró tanto instituciones públicas como privadas de todos los países que participan. Cuando menos 200 proyectos fueron financiados anualmente, la mayor parte de ellos corresponden a proyectos realizados en distintos institutos y universidades de Estados Unidos. Se trata de un proyecto que se desarrolló por iniciativa de los países industrializados, pero que tiene un impacto y una aplicación en todas las naciones. Como veremos más adelante, sus repercusiones son de tal magnitud, que cada país de acuerdo a su idiosincrasia, a su legislación y a su capacidad de reaccionar se verá obligado a ir definiendo sus propias propuestas y respuestas.

Los objetivos y las metas más importantes que estableció el PGH fueron:

- Determinar la secuencia y la naturaleza de los genes en diversos organismos.
- Desarrollar herramientas y metodologías que permitieran acelerar y eficientizar la secuenciación de genomas completos.
- Informar y concientizar a la población sobre las implicaciones éticas y legales de los conocimientos generados por el PGH.

Los grupos de investigadores que participaron en los orígenes de esta iniciativa se dieron cuenta, desde el principio, que no sólo había que secuenciar el genoma humano, sino que podríamos tener información muy valiosa empezando por organismos menos complejos. Entre los genomas que se propuso secuenciar, de manera prioritaria, se encontraban los de diversas bacterias, hongos e insectos de uso biotecnológico o industrial y los genomas de otros mamíferos, como el ratón. A partir del estudio de estos organismos es posible hacer inferencias funcionales considerando la homología que existe entre los genes humanos y los de

otras especies. El estudio comparado de los genomas nos puede dar, por ejemplo, diversas “pistas” acerca de cómo ciertos genes, del ratón, *verbigracia*, se asocian a ciertas enfermedades; entonces se analiza el gen homólogo en el humano y se ve si está implicado o no en una patología semejante. Los modelos animales experimentales también son utilizados para estudiar el efecto de distintas mutaciones; para determinar como funcionan los medicamentos y para identificar los procesos bioquímicos que se ven alterados en las distintas enfermedades: de ahí la importancia de conocer los genomas de otras especies.

Con relación a las herramientas y metodologías tenemos que recordar que en los años 90 el PGH significó un gran reto; cuando inició, secuenciar un genoma bacteriano requería el esfuerzo de diez o más laboratorios y muchos años de trabajo, ya que se contaba con una capacidad muy limitada para secuenciar. Los objetivos que planteó el nuevo proyecto obligaron a los científicos a diseñar nuevas estrategias que les permitieran trabajar más rápidamente. Se invirtió mucho dinero para este fin. Una de las repercusiones de ello fue el desarrollo acelerado de la informática y el fortalecimiento de la bioinformática. Nuevas técnicas se instrumentaron gracias al PGH: con todos estos elementos la velocidad de secuenciación se incrementó de tal manera que el proyecto, que originalmente se planteó a 15 años, se logró completar mucho antes de la fecha programada.

El proyecto se encaminó a generar diversos mapas genéticos de nuestro genoma. Si nosotros quisiéramos, por ejemplo, hacer un croquis de la distribución de la población, tendríamos que elaborar diferentes croquis de cada colonia, de cada ciudad, de cada país y de cada continente para tener su localización precisa: tendríamos que generar mapas a distintas escalas. En eso consistió el PGH: en dividir o fraccionar los cromosomas en trozos cada vez más pequeños que pudieran ser estudiados y secuenciados en el laboratorio. Habiéndose caracterizado cada segmento de cada

cromosoma habría que diseñar estrategias para ordenarlos y asignar a cada fragmento su localización cromosómica precisa. Se trataba de armar un rompecabezas gigante. Una vez habiendo ubicado cada uno de los pequeños pedazos a los cromosomas, se tendría la secuencia de nucleótidos al interior de cada fragmento de ADN. Se trataba entonces de conocer la localización exacta de cada gen humano y secuenciar los 3 000 millones de pares de base nitrogenadas de nuestro genoma. La magnitud de este esfuerzo requeriría la colaboración de varias naciones durante más de una década.

Una de las prioridades del PGH, desde sus inicios, consistió en dedicar una parte de su financiamiento y de sus investigaciones a analizar las repercusiones éticas, legales y sociales que traerían estos nuevos conocimientos. El papel de la ciencia en la sociedad; la privacidad; el derecho a la información; la pertinencia de patentar estos descubrimientos; los riesgos eugenésicos y la conveniencia de aplicar las nuevas aportaciones para resolver diversos tipos de problemas, como las enfermedades, son algunas de las líneas de reflexión del PGH. Al menos un 5% del presupuesto asignado al mismo se dedica al estudio de las repercusiones éticas, legales y sociales del PGH.

Centraremos nuestra atención en dos de los objetivos del Proyecto del Genoma Humano: la secuenciación del genoma y la elaboración de mapas genéticos. Para formarnos una idea de las dimensiones de estos objetivos recordaremos que algunos autores han comparado al genoma humano con el libro de la vida. Con esta analogía el genoma equivaldría, en volumen, a una biblioteca de varios miles de ejemplares. El tamaño de nuestro genoma, aunado al nivel tecnológico de los años 90, explica la necesidad de dividir el proyecto y la colaboración internacional. El reparto del trabajo entre los diferentes investigadores se efectuó con base en la división que ocurre cuando nuestro ADN, que normalmente se encuentra enrollado como una madeja de es-

tambre, realiza durante la división celular: el ADN se divide entonces en 23 pares de cromosomas. Los diferentes centros de investigación y laboratorios del mundo tuvieron a su cargo la secuenciación de uno, o varios, cromosomas humanos.

Desde hace prácticamente 40 años hemos podido manipular células de sangre, inducir las a dividirse e identificar los cromosomas con una estrategia que permite teñirlos. Como el ADN se encuentra más o menos compactado en las distintas regiones de cada cromosoma, cada una de ellas se tiñe de manera diferencial más claro o más oscuro. Esto genera un patrón de bandeo característico para cada uno de los cromosomas humanos. Era posible, a partir de ello, evidenciar su longitud; su forma y su número. El reto que planteó el PGH fue el de, a partir de los mapas cromosómicos, llamados citogenéticos, no sólo reconocer los cromosomas, sino poderlos fraccionar, ordenar y secuenciar: diseñar un rompecabezas, dividir las piezas, desarmarlas, secuenciar cada porción y volver a unir al final cada una de las piezas. Es decir, que si bien el fragmentar el trabajo de los diferentes equipos de investigadores del mundo por cromosomas aceleraría la secuenciación del genoma humano, lograr organizar esta información representó, ya de por sí, un reto muy importante para la ciencia.

Los mecanismos de recombinación de ADN ayudaron a generar mapas genéticos de nuestro genoma. Cada una de nuestras células porta una carga cromosómica paterna y otra materna. En un cierto momento de la división celular de las células germinales o gametos, existe intercambio de información entre los cromosomas de origen paterno y los de origen materno; a este intercambio se le conoce como recombinación. Consiste en que un pedazo de cromosoma se aparea con el otro par homólogo: entonces recombina o intercambia información. Sabemos que la frecuencia con la que esto acontece está relacionada con la distancia entre dos segmentos de ADN: entre más cercanos son,

menos posibilidades de recombinarse presentan. Nosotros podemos medir la frecuencia con la que dos segmentos cromosómicos recombinan lo cual es una evidencia indirecta de la distancia que existe entre ellos. Este conocimiento fue utilizado para construir mapas genéticos.

Poder generar nuevos mapas genéticos llevó a delimitar segmentos cromosómicos precisos y a establecer estrategias que permitieran ordenarlos. Muchas de esas estrategias fueron informáticas. Se desarrollaron programas específicos para su ordenamiento y para el alineamiento de las secuencias que conforman nuestro genoma. Se identificaron y posicionaron diversos marcadores genéticos, que los investigadores usamos como marcadores de posición para definir la cercanía o lejanía de los segmentos que nos interesan: para ubicarlos dentro del ADN. Todas estas estrategias permitieron ubicar información a un cromosoma específico, definir una región pequeña al interior del mismo e identificar un gen particular. Pero, ¿cómo sabemos dónde comienza un gen? ¿Qué es un gen?

Un gen es un trozo de ADN. Cada gen es un conjunto de instrucciones que en la mayoría de los casos codifican para la elaboración de proteínas. Es decir, un gen es un fragmento de ADN que codifica para una proteína. Veamos entonces que es el ADN. El ADN es una secuencia de nucleótidos en una estructura extremadamente compacta y con una forma particular, que conocemos como la secuencia de la doble hélice: la cadena de ADN. El ADN está compuesto por estructuras químicas: cuatro distintas bases nitrogenadas enlazadas a una cadena de azúcares desoxirribosas y fosfatos. Las cadenas que se forman se unen a través de puentes de hidrógeno, que le dan su configuración característica: forman la doble hélice. Nuestro ADN está conformado, como señalamos antes, por 3000 millones de pares de bases nitrogenadas.

El ADN tiene un recubrimiento proteico importante para su compactación dentro del núcleo de las células. Estas proteínas

determinan también la accesibilidad de distintas porciones del ADN y por lo tanto su disponibilidad para transcribirse. Los fragmentos de ADN que llamamos genes se presentan de manera distinta en los diversos genomas. Así por ejemplo en el caso de las bacterias los genes se ubican uno tras otro: no hay espaciamento entre ellos. Sin embargo en muchos organismos superiores, como el hombre, los genes no están uno tras otro; están separados. A veces los fragmentos de ADN que separan nuestros genes son más grandes que los genes mismos. Es por ello que se dice que mucho de nuestro ADN no contiene información: no codifica para proteínas. Pero si el ADN es una cadena de bases nitrogenadas, ¿cómo sabemos que es un gen y que no? ¿Cómo distinguimos dónde comienza y termina un gen? Existen secuencias de ADN que nos definen el inicio y el final del gen. Es por ello que podemos leer la cadena de ADN y darnos cuenta donde empieza y donde termina un gen y donde empieza y termina otro y así sucesivamente: gracias a estas secuencias de señalización específicas que siempre aparecen al principio y al final de cada gen. Pero las cosas no son tan sencillas. Los mismos genes tienen exones, que son los conjuntos de bases que dan la información para las proteínas e intrones, es decir, secuencias que no forman parte de la información para la síntesis de proteínas. ¿Cómo se traduce la información genética en proteínas? Para que la información de los genes se convierta en proteínas se copia la información contenida en el ADN dentro del núcleo en un intermediario, una molécula mensajera (ARN), cuya función es leer la instrucción del gen y llevarla al citoplasma de la célula. Ahí los ribosomas, que constituyen la maquinaria para producir proteínas, elaboran las cadenas de aminoácidos que constituyen las proteínas.

Después de haber explicado que es el ADN, que son los genes y su relación con las proteínas, regresemos al PGH: ¿cuál es el interés de conocer la secuencia de los 3000 millones de pares de bases nitrogenadas que constituyen nuestro genoma? ¿Porqué

elaborar mapas genéticos? ¿Para qué ha servido la información generada por el PGH?

Mucho se ha dicho y escrito al respecto. Me limitaré a destacar la utilidad del conocimiento de la secuencia de nuestro genoma en diversos ámbitos y a analizar algunas funciones que tienen los mapas en el conocimiento de las enfermedades.

Los mapas derivados del PGH han sido de una gran utilidad. Para darnos una idea de lo que esto implica señalaremos que hay información derivada de mapas genéticos que nos dice la distancia que existe entre dos segmentos cromosómicos o dos genes basado en la frecuencia con que estos recombinan; información de mapas físicos que nos indica cuantos marcadores hay en cada cromosoma y la distancia de cada uno de ellos; información de la secuencia de bases en individuos normales: tenemos la secuencia letra por letra o base por base de todos los mapas anteriores. Contaremos en el mediano plazo con información de secuencias genéticas de distintas poblaciones: étnicamente distintas o bien poblaciones de pacientes que están expuestas a diferentes factores ambientales; que fueron tratadas con diversos fármacos o que fueron expuestas a determinadas variables como, por ejemplo, cierto tipo de radiaciones. Tendremos información también de secuencias de individuos con distintas patologías: podemos elaborar catálogos de información acerca de los sitios donde se generan las mutaciones y que genes son responsables de diversas patologías. Se está acumulando asimismo información de los genes que se expresan en distintos tejidos y bajo ciertas condiciones. Esto nos puede ayudar a comprender, por ejemplo, por qué a pesar de que existe la misma información genética en cada una de nuestras células el tejido hepático produce una serie de proteínas distintas a las del riñón, distintas a las de la piel, distintas a las de la retina, distintas a las del cerebro. Es decir, esperamos que esta información nos ayude a identificar los diferentes patrones de expresión de proteínas de cada tejido y más aún: que nos ayude a

identificar los genes que se expresan en distintas condiciones patológicas, fisiológicas, farmacológicas u hormonales.

Gracias al PGH contamos con información específica para cada gen. Tenemos información de las diversas variantes o versiones de proteínas que se pueden generar a partir de un mismo gen. Pero, además, debido a la velocidad con la que se genera la información genómica, esta se encuentra en permanente renovación: se trata de una información sumamente dinámica. Por ejemplo, un gen puede haber sido identificado ya hace tiempo, pero ahora se estudia en que tejidos este gen se traduce en proteínas, si su expresión comienza desde el desarrollo embrionario temprano, en la etapa adulta, cuando envejecemos, cuando tenemos exposición a hormonas, cuando administramos distintos fármacos, cuando tenemos cierto tipo de dietas; es decir estudiamos el gen en diferentes condiciones.

La comprensión de esta información es muy importante. En el caso de las enfermedades complejas, por ejemplo, el estudio de las bases genéticas nos permitirá conocer que tipo de genes y sus combinaciones y bajo que circunstancias ambientales específicas estos genes nos llevan a desarrollar una enfermedad. En el caso del diagnóstico estamos interesados en identificar marcadores que nos permitan establecer un diagnóstico genético presintomático. Queremos, a partir de toda esta información, acercarnos a estrategias para implementar tratamientos de manera más específica y menos tóxica.

El PGH ha generado, como hemos visto, una gran cantidad de información. Mucha de ella ya se aplica en diversos campos con fines específicos. Haré referencia a algunas de estas aplicaciones. La disponibilidad de distintos tipos de marcadores genéticos ha permitido implementar nuevas estrategias para la identificación de los individuos. Las llamadas huellas digitales de ADN se utilizan ya en criminología y para determinar paternidad, con una certeza cercana al 100%. En el terreno de la salud se espera que

en el corto plazo toda esta información nos permita desarrollar estrategias pronósticas y diagnósticas para diversas enfermedades e implementar, en consecuencia, medidas preventivas y correctivas. Dos nuevos campos se están desarrollando ya: la terapia génica y la farmacogenómica. La primera busca, a partir del conocimiento de la relación genes-enfermedad, intervenir en las células madres y/o somáticas con el propósito de corregir, o bien de prevenir, diversas enfermedades. Actualmente existe un gran debate en torno a los problemas éticos que plantea la terapia génica en el caso de las células madre.

La farmacogenómica es otro de los nuevos campos que se han desarrollado a partir del PGH. Consiste en identificar las variaciones de secuencia que determinan una mejor respuesta del organismo a un tratamiento conocido. Se trata de especificar, en función de la información del genoma de cada individuo, los fármacos más adecuados en las combinaciones y dosis pertinentes. La farmacogenómica también espera utilizar la información disponible para diseñar nuevos fármacos parecidos a las proteínas existentes en el organismo, de tal manera que estos sean más efectivos y menos tóxicos que los que utilizamos actualmente.

A manera de conclusión podemos afirmar que el Proyecto del Genoma Humano nos ha dado una visión general de nuestra estructura genómica: cuántos genes tiene nuestra especie, su tamaño, su estructura, las particularidades de nuestro genoma con respecto al de otras especies. Los resultados de este proyecto han acelerado nuestra capacidad de identificar genes relacionados a enfermedades o la respuestas a determinados fármacos y con ello la posibilidad de generar estrategias que nos permitan prevenir, retrasar, tratar más adecuadamente o bien corregir enfermedades comunes. Sin embargo, el proyecto mismo nos ha enseñado también que no todas las respuestas están en la estructura del genoma. Con frecuencia obviamos la interacción organismo-ambiente. Los genes no son entidades aisladas, están inmersos en

el ambiente celular y del organismo completo y todo esto está expuesto a la influencia del ambiente. La dieta o la exposición a distintos nutrientes modifica la expresión de nuestra información genética. El conocimiento y las herramientas generadas del Proyecto del Genoma Humano constituyen un legado histórico que nos permitirá acelerar el avance científico y tecnológico en áreas muy distintas del conocimiento.

### Bibliografía

Collins, F. y Gallas, D., 1993. "A new five year plan for the U. S. Human Genome Project" *Science* 262:43-51.

Venter, J. C., *et al.*, 2001. "The Human Genome". *Science* 291 (5507): 1304-1351.

Referencia electrónica: International Human Genome Sequencing Consortium:

[http://www.nhgri.nih.gov/NEWSsequencing\\_consortium.html#press](http://www.nhgri.nih.gov/NEWSsequencing_consortium.html#press)



# Hacia una nueva medicina: la medicina genómica

MARÍA TERESA TUSIÉ LUNA\*

El Proyecto del Genoma Humano (PGH) abrió nuevos horizontes al desarrollo científico y tecnológico. Los conocimientos derivados de la secuenciación de nuestro material genético han tenido un gran impacto en diversas disciplinas entre las que destacan la biología, la biotecnología, la antropología, la informática, la farmacología y la medicina.

El propósito inicial del PGH consistió en identificar todos los genes humanos y en relacionarlos con el estado de salud y enfermedad. Ahora que estamos cerca de tener la versión completa del genoma humano es evidente que para entender cabalmente la susceptibilidad genética de muchas enfermedades, la secuenciación completa de nuestro genoma es tan sólo el comienzo.

La medicina genómica es una nueva área que pretende aplicar el conocimiento generado por el PGH para el mejoramiento de la salud y la prevención de las enfermedades.

De la información generada a través de este proyecto, una de mayor aplicabilidad es el estudio de la variabilidad genómica entre un individuo y otro. Sabemos ahora que cada uno de nosotros es 0.2% diferente genéticamente a otro individuo de la raza

---

\* Unidad de Biología Molecular y Medicina Genómica del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán y del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM.

humana y el 0.1% distinto a un hermano. Estas pequeñas variaciones se encuentran repartidas en prácticamente todo nuestro genoma: se trata de pequeños cambios de una sola letra en la secuencia continua que representa el ADN. Se postula que estas modificaciones de un sólo nucleótido de manera conjunta, son en gran medida responsables de las diferencias en nuestra apariencia (fenotipo) así como de la susceptibilidad o la resistencia a distintas enfermedades. Existen distintos tipos de variaciones de secuencia en nuestro genoma sin embargo, las más abundantes son las variaciones de secuencia de una base entre un cromosoma y otro denominados polimorfismos de un sólo nucleótido, o SNP's por sus siglas en inglés (Single Nucleotide Polymorphisms). Estos cambios se presentan en promedio uno en cada mil bases, por lo que en términos generales existen aproximadamente dos millones de divergencias de este tipo entre un individuo y otro. Como resultado del PGH se han identificado más de  $1.5 \times 10^6$  SNPs en nuestro genoma.

La medicina genómica se basa en el estudio sistemático de estas variaciones de secuencia entre los distintos individuos con cinco propósitos fundamentales:

1. La identificación de las alteraciones de secuencia del genoma asociadas al desarrollo de enfermedades.
2. La detección de genes involucrados en el desarrollo de enfermedades.
3. El desarrollo de estrategias para el diagnóstico, prevención y pronóstico individualizado en las distintas enfermedades.
4. La implementación de medidas terapéuticas personalizadas y más efectivas.
5. La búsqueda de nuevos tratamientos.

## La identificación de las alteraciones de secuencia del genoma asociadas al desarrollo de enfermedades

Los cambios de secuencia relacionados al desarrollo de enfermedades son de dos tipos: mutaciones y polimorfismos. Las mutaciones tienen un efecto deletéreo sobre la expresión o función de la proteína para la que codifican. Los polimorfismos, en cambio, son variaciones de secuencia con un efecto sutil o nulo sobre la función de la proteína con la que se relacionan. Para la mayor parte de las mutaciones podemos hablar de que existe una correlación entre la presencia de la mutación y el desarrollo de la enfermedad, mientras que en el caso de los polimorfismos esta relación de causalidad con la enfermedad no existe. Los polimorfismos definen únicamente riesgos relativos a padecer la enfermedad, pero su valor predictivo aumenta cuando son estudiados conjuntos de polimorfismos en uno o varios genes de manera simultánea, a lo que llamamos análisis de haplotipos.

En el diagnóstico molecular la herramienta fundamental con la que contamos hoy día es la identificación de mutaciones en genes específicos relacionados con distintas enfermedades. Pensamos que en algunos años contaremos con un catálogo de mutaciones para muchas enfermedades comunes y para sus implicaciones clínicas. Estos conocimientos podrán ser utilizados para el diseño de estrategias de diagnóstico y pronóstico temprano de muchas enfermedades. Sin embargo, para que esto pueda implementarse a nivel asistencial es indispensable aún optimizar las técnicas de secuenciación como pruebas confiables, rápidas y de bajo costo. Uno de los avances más prometedores en este campo son los *chips* de ADN: se han obtenido *chips* con 64,000 diferentes segmentos génicos unidos a superficies planas de cristal. Con esta nueva tecnología se han planteado algunos proyectos ambiciosos que pretenden elaborar catálogos de todos los genes cuya expresión se modifica con una determinada enfermedad, en diferentes estadios de la enfermedad y en respuesta a diversas terapias.

El desarrollo de los estudios genómicos nos permitirá, en el futuro, no únicamente definir si un paciente tiene riesgo de desarrollar diabetes, u otra enfermedad común, sino que, gracias a marcadores específicos, podremos distinguir el tipo de complicaciones que podrá desarrollar y, además, pronosticar las diversas respuestas al tratamiento que pueden esperarse en distintos subgrupos de pacientes. Así por ejemplo, no todos los pacientes diabéticos desarrollan el mismo tipo de complicaciones: hay algunos que desarrollan enfermedad renal, otros que desarrollan ceguera y otros más que desarrollan neuropatía periférica. Si pudiéramos anticiparnos a definir que marcadores moleculares podemos asignar a cada una de estas complicaciones sería más fácil el seguimiento y tratamiento preventivo de las mismas.

### La detección de genes involucrados en el desarrollo de enfermedades

El análisis genómico de las enfermedades difiere sustancialmente del enfoque clásico utilizado en la genética humana. En la genética clásica el abordaje molecular se restringe al estudio de un sólo gen asociado a una enfermedad específica. En la genómica, se busca la comprensión de enfermedades comunes como la diabetes, la obesidad, o la hipertensión a través del análisis de variaciones de secuencia en múltiples genes e incluso en el genoma completo. Esto constituye una nueva e importante perspectiva, ya que la mayor parte de las enfermedades son poligénicas es decir, que en ellas participan un conjunto de genes de susceptibilidad que se manifiestan dependiendo de la presencia o no de distintos factores ambientales tales como la inactividad física o distintos componentes de la dieta. Gracias a la genómica empieza a generarse un panorama completo de la etiología genética de muchas enfermedades comunes. En estas enfermedades cada uno

de los genes de susceptibilidad tiene un efecto parcial en el proceso fisiopatológico que lleva a la enfermedad.

De manera más importante, la posibilidad de aplicar el mapeo genético a las enfermedades comunes nos ha provisto de información fundamental en la comprensión de estas entidades patológicas. Las enfermedades comunes como la diabetes o la obesidad son por sí mismas un conjunto de enfermedades con causas genéticas heterogéneas entre los distintos pacientes y grupos poblacionales. Esto es, en términos generales, los genes de susceptibilidad para el desarrollo de diabetes en caucásicos son distintos a los que confieren susceptibilidad para esta misma enfermedad en la población asiática o amerindia. Por lo tanto, la diabetes que desde el punto de vista clínico es un conjunto de no más de media docena de enfermedades, desde el punto de vista molecular es un conjunto de varias decenas de enfermedades con distintas etiologías genéticas que, sin embargo, convergen en fenotipos clínicos semejantes. Esta visión genómica y heterogénea de las enfermedades comunes no se hubiera podido alcanzar con la aplicación de estrategias clásicas de bioquímica o de biología molecular. Los avances más importantes en la comprensión global de la etiología de las enfermedades comunes se han dado gracias a la genómica y en un periodo de tiempo relativamente corto (cerca de una década).

A pesar del enorme avance científico y tecnológico de los últimos años la identificación de genes de susceptibilidad en muchos padecimientos comunes constituye aún un enorme reto.

El PGH nos ha dado información importante acerca del número de genes de nuestro organismo y de la posición en el genoma de la mayoría de ellos. Esto ha sido posible gracias a las estrategias de mapeo genético y de genómica comparada.

El mapeo genético consiste en el uso de marcadores distribuidos en el genoma para ubicar las regiones cromosómicas y genes que nos confieren susceptibilidad o resistencia a distintas

enfermedades. Los marcadores más utilizados son secuencias repetidas de longitud variable cuya capacidad informativa reside en que nos permiten distinguir los alelos paternos y maternos de los individuos estudiados. Las bases de datos generadas por el PGH nos permiten disponer de información sobre la secuencia que flanquea cada repetido, su ubicación física, su posición relativa ante otros marcadores, la información de frecuencia de recombinación con otros marcadores en distintas poblaciones, el número de alelos o versiones para cada repetido y su distribución relativa en las poblaciones. Actualmente ya se utilizan diferentes técnicas que nos permiten, con base en estos marcadores, tamizar el genoma completo en busca de cosegregación con un fenotipo clínico definido. Los SNP's también están siendo utilizados como marcadores para mapeo genético. Se está trabajando para generar un mapa de alta densidad de SNP's a lo largo del genoma con información de la heterocigocidad de cada uno de ellos en diversas poblaciones. Asimismo está en curso un mapa de haplotipos de SNP's para ser utilizado en estudios de mapeo genético, de evolución y de migración de poblaciones.

La estrategia de genómica comparada consiste en estudiar como el genoma de diferentes mamíferos tiene similitudes y diferencias con respecto a los mismos sitios del genoma humano y en analizar como estas pequeñas variaciones entre una especie y otra pueden dar resultado a cambios fisiológicos. Sin embargo la información que se deriva de estas comparaciones presenta algunas limitaciones. Por ejemplo, la información con que contamos a la fecha acerca del funcionamiento de muchos de nuestros genes está basada en inferencias funcionales con genes homólogos de otras especies. Pero aún no sabemos que proporción de los genes humanos tiene funciones adicionales en nuestras células y cuantas de estas funciones, cuando se alteran, producen una determinada enfermedad.

Una vez que ha sido identificada una secuencia genómica el siguiente paso es definir donde inicia y termina un gen, que proteína o proteínas codifica, en que tejido y en que momento cada uno de los genes se expresa. Esta información nos permitirá avanzar en la comprensión del proceso de enfermedad. Cuando se establezca la función de la mayoría de los genes humanos será posible estudiar las interacciones de múltiples genes y los procesos celulares y tisulares que se ven afectados para, posteriormente, analizar sus posibles efectos a nivel del organismo en su conjunto. Como parte de sus objetivos para los próximos diez años el PGH contempla la generación de líneas celulares con la inactivación selectiva, en cada una de ellas, de cada uno de los genes humanos. A partir del conocimiento de las funciones de cada uno de nuestros genes podremos estudiar el papel de los factores ambientales como moduladores de la expresión de los genes en los distintos individuos de tal manera que podamos tener una comprensión más amplia de la fisiopatología de la enfermedad y la influencia del medio ambiente en su manifestación.

### **El desarrollo de estrategias para el diagnóstico, prevención y pronóstico individualizado en las distintas enfermedades**

Los conocimientos derivados del análisis genómico y molecular de las enfermedades nos permitirán implementar el diagnóstico presintomático en una variedad amplia de enfermedades como la diabetes, la hipertensión o la enfermedad cardiovascular. Las técnicas diagnósticas fundamentadas en la identificación de variaciones de secuencia del ADN facilitarán la prevención de las enfermedades y acelerarán el desarrollo de la medicina preventiva.

La mayor parte de las estrategias de prevención que utilizamos actualmente tienen como objeto retrasar o prevenir el desarrollo de complicaciones crónicas una vez que el padecimiento

ha iniciado y generalmente después de años de deterioro metabólico. Por el contrario, la medicina genómica se orienta a identificar a los individuos susceptibles de desarrollar la enfermedad antes de que el padecimiento se manifieste, es decir, de manera presintomática. Esto nos facilitará la implementación de medidas dietético-nutricionales, de estilo de vida o farmacológicas que permitan, que la enfermedad no se manifieste, o que lo haga lo más tardíamente posible.

### **Hacia nuevos tratamientos: La implementación de medidas terapéuticas personalizadas y más efectivas y la búsqueda de nuevos tratamientos**

La respuesta a un determinado fármaco depende de cuando menos, dos variables fundamentales: por una parte el número y tipo de genes relacionados al desarrollo o susceptibilidad a un padecimiento específico en los diferentes individuos y por otra, la expresión o actividad de las proteínas vinculadas con la absorción, el transporte y la degradación del fármaco. La identificación de estos genes y el estudio de la variabilidad de su secuencia entre los distintos individuos impulsará una revolución en el área de la terapéutica farmacológica. El proyecto del genoma humano nos mostró la enorme similitud que existe entre los genomas de dos individuos de la raza humana y nos orientó sobre el tipo, la distribución y la frecuencia de los cambios de secuencia que podrían hacernos responder de manera individual a un determinado fármaco. En la próxima década no sólo se ampliará sustancialmente el acervo de fármacos disponibles para muchas enfermedades comunes, basados en el conocimiento de los genes y proteínas involucradas, sino también será posible prescribir los fármacos a los individuos indicados y a las dosis correctas, basados en la determinación de un perfil genómico que defina una respuesta

farmacológica. En un futuro inmediato esperamos poder definir, con base a diferencias de secuencias de algunos genes, grupos de pacientes que responden mejor a un determinado medicamento o grupo de medicamentos. Será posible entonces adecuar el tratamiento a los distintos pacientes, incrementando así su efectividad a partir de la información genómica.

Otro rubro de la medicina genómica que transformará el tratamiento de las enfermedades lo constituye la terapia génica. Esta consiste en el uso del material genético con fines terapéuticos; es decir, se trata de curar los padecimientos mediante el restablecimiento de la información alterada en el curso de alguna enfermedad.

Hasta la fecha la mayoría de las aproximaciones de terapia génica están dirigidas a enfermedades monogénicas. Sin embargo, se espera que en el corto plazo esta aproximación pueda ser utilizada para enfermedades multifactoriales.

Para el año 2000 existían ya más de 170 protocolos relacionados con diferentes tratamientos para el cáncer, el sida, la fibrosis quística y otras enfermedades, la mayor parte de ellos en Estados Unidos.

A pesar de que hay todavía múltiples problemas metodológicos que la terapia génica tiene que resolver tales como la eficiencia de incorporación del ADN a las células, la expresión regulada del gen introducido y los posibles efectos asociados a la administración repetida del virus, la terapia génica hoy en día podría ser de utilidad en el tratamiento de ciertas enfermedades cardiovasculares. Tal es el caso de los infartos donde se necesita una rápida regeneración vascular y donde a pesar de las limitaciones de la terapia génica se logra promover la regeneración vascular en períodos relativamente cortos.

Un caso particular de la terapia génica ha suscitado fuertes debates: la terapia génica *in útero*. Existen padecimientos donde la terapia génica, en el niño o en el adulto, es insuficiente, ya sea

para revertir o controlar las complicaciones derivadas de cierto tipo de padecimientos; tal es el caso de la distrofia muscular. En estos casos se propone realizar terapia génica en el útero debido a la acelerada proliferación y diferenciación celular en el embrión. Se piensa que podría ser más eficiente la incorporación de material genético durante la etapa embrionaria ya que en este periodo se podría tolerar mejor los vectores y genes introducidos debido a que el sistema inmunológico en etapa fetal o embrionaria todavía no es maduro y, en consecuencia, puede existir una menor reactividad ante los vectores virales.

La información derivada del PGH ha dado nacimiento a una nueva etapa de la medicina. La secuenciación y mapeo de nuestro genoma nos ha permitido identificar las bases genéticas de un gran número de enfermedades mendelianas (monogénicas) y contar con estrategias para su diagnóstico presintomático. Sin embargo con la secuencia completa de nuestro genoma nos hemos percatado también de la gran complejidad que representa el estudio de las enfermedades comunes. A través de estrategias cada día más eficientes de mapeo genético estamos avanzando en la identificación de la mayoría de los genes relacionados al desarrollo o susceptibilidad de enfermedades como la hipertensión, el asma, la obesidad o la diabetes mellitus. En un futuro próximo contaremos con herramientas que nos permitirán entender mejor la función de los genes en el contexto celular, tisular y en el organismo completo. La medicina se sustentará entonces en el conocimiento etiopatológico y fisiopatológico de las enfermedades, con una panorámica de lo que determina a nivel genómico y de regulación de la expresión genética, el desarrollo de diversas enfermedades. A través de la epidemiología genómica esperamos, por otro lado, incrementar nuestra capacidad para comprender la función del ambiente en el desarrollo de distintas enfermedades.

Las nuevas posibilidades diagnósticas, pronósticas y de tratamiento que plantea el desarrollo de la medicina genómica han

dado lugar a importantes debates éticos y legales que se han traducido en nuevas reglamentaciones jurídicas sobre la materia en distintos países. Habrá que hacer reflexiones importantes sobre las implicaciones de estos conocimientos y su repercusión sobre distintos aspectos médicos, éticos y sociales.

### Bibliografía

- Collins, F. S., McKusick V. A., 2001. "Implications of the Human Genome Project for medical science". *JAMA*. Feb 7;285 (5):540-4.
- Mathew, C., 2001. "Science, medicine, and the future: Postgenomic technologies: hunting the genes for common disorders". *British Medical J.* Apr. 28; 322 (7293): 1031-4.
- Phillips, J. A. 3<sup>rd</sup>.ms., 2001. "Genomic medicine: managing the complexity". *JAMA*. Oct 3; 286 (13): 1639.
- Risch, N., 2000. "Searching for genetic determinants in the new millennium". *Nature*, 405: 847-856.
- Subramanian G., Adams M. D., Venter J. C., Broder S., 2001. "Implications of the human genome for understanding human biology and medicine". *JAMA*. Nov. 14; 286 (18): 2296-307.
- Marx, J., 2002. "Unraveling the causes of diabetes". *Science* 296: 686-689.



# Aspectos éticos del Proyecto Genoma Humano

RUBÉN LISKER\*

El antecedente histórico del proyecto internacional del genoma humano (PIGH) se remonta a una reunión realizada en Alta, Utah, Estados Unidos en diciembre de 1984.<sup>1</sup> La reunión fue convocada por el Departamento de Energía de Estados Unidos y en ella se preguntó a un grupo de expertos en el análisis del ADN, si podían identificar un aumento en la frecuencia de mutaciones en los sobrevivientes de las explosiones atómicas de Hiroshima y Nagasaki. Concluyeron que la metodología existente no tenía la suficiente sensibilidad para ese propósito y del intercambio de ideas surgió lo que se puede considerar como el inicio del PIGH. El grupo internacional que realizó principalmente dicho proyecto estuvo compuesto por más de 2000 científicos laborando en 20 instituciones distintas distribuidas en seis países: Alemania, China, Estados Unidos, Francia, Inglaterra y Japón. El país que contribuyó con más datos fue Estados Unidos.<sup>2</sup>

---

\* Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán; Dirección de Investigación y Departamento de Genética; Vasco de Quiroga No. 15, Del. Tlalpan, 14000 México D.F.

<sup>1</sup> Lisker R. "Qué es el Proyecto Internacional del Genoma Humano". *Ciencia* 53: 4-5, 2002

<sup>2</sup> "The art of DNA Sequencing". En Dennis C, Gallagher R., (Eds.) *The Human Genome*. Nature Publishing Group, Cambridge, UK, 2001. pp. 30-31.

## ¿Qué es el genoma Humano?

El genoma humano es la suma de todo el material genético —ácido desoxirribonucleico (ADN)— presente en los cromosomas de una sola célula haploide.<sup>3</sup> Las células haploides por excelencia, son los gametos (óvulo y espermatozoide) que contienen la mitad del número de cromosomas que las demás células del organismo, que son diploides. En el hombre, los gametos tienen 23 cromosomas y el resto de las células somáticas 46.

## Objetivos principales del PIGH

Dos fueron los objetivos principales:

- 1) Averiguar el sitio cromosómico ocupado por cada uno de nuestros genes, que ahora sabemos son alrededor de 31 mil.
- 2) Conocer la secuencia de los tres mil millones de pares de bases que constituyen nuestro genoma.

En relación con el primer objetivo, interesa ubicar en primer lugar a los genes que producen enfermedades, aclarando que antes se creía que el número total de genes era cercano a los cien mil y la cifra que ahora se maneja es de 31 mil. En relación el segundo objetivo, en junio de 2000<sup>4</sup> se informó que ya se tenía la secuencia de casi 95% de los nucleótidos y de hecho se conoce bien la secuencia de los cromosomas más pequeños como son el 21<sup>5</sup> y el 22<sup>6</sup>.

<sup>3</sup> Riesgo J. R. “Qué es el genoma humano”. *Ciencia* 53: 6-11, 2001

<sup>4</sup> *Idem.*

<sup>5</sup> Hattori M., Fujiyama A., Taylor T. D., Watanabe H. y cols. “The DNA sequence of human chromosome 21”. *Nature* 405: 311-319, 2000.

<sup>6</sup> Dunham I., Shimizu N., Roe, B. A., Chisoe y cols. “The DNA sequence of human Chromosome 22”. *Nature* 402: 489-495, 1999.

## Consecuencias del PIGH

Aumentar de manera considerable el papel que desempeña la genética médica en la práctica de la medicina, ya que pronto se podrá diagnosticar *in utero* la totalidad de las enfermedades mendelianas sencillas; es decir, donde la presencia o no de la enfermedad depende de la acción de un sólo par de genes y se identificarán genes de susceptibilidad que desarrollan una serie de enfermedades frecuentes como la diabetes, el cáncer y la hipertensión arterial entre otras, en los que para que ocurra el padecimiento se requiere de la acción de más de un par de genes, tal vez muchos, interactuando con el medio ambiente. Se piensa que cambiará la práctica presente de la medicina cuyo paradigma actual es el *diagnóstico* seguido de *tratamiento*, por *predicción* seguida de *prevención*.<sup>7</sup>

Conviene hacer énfasis en que aun cuando la mayoría de las enfermedades mendelianas sencillas tienen una frecuencia baja en la población, algunas no son raras, sobre todo en ciertos grupos humanos, y que la suma de todas constituye un problema médico de importancia.

## Identificación de genes que producen enfermedades

Se deben distinguir dos tipos:

- 1) Los genes cuyas manifestaciones clínicas se pueden evitar si son identificados de manera oportuna, como los responsables de la galactosemia y la fenilcetonuria.
- 2) Situaciones en que el diagnóstico no lleva, cuando menos en la actualidad, a medidas preventivas como la fibrosis quística del páncreas o la enfermedad de Huntington.

---

<sup>7</sup> “La medicina frente al proyecto internacional del genoma humano”. *Ciencia* 53: 19-25, 2002.

En relación con las primeras, la fenilcetonuria es una enfermedad cuya principal manifestación es el retraso mental profundo, evitable si se diagnostica en los primeros meses de vida y se elimina de la dieta una sustancia de la leche llamada fenilalanina, cuyo metabolismo alterado es lo que lleva a las manifestaciones clínicas.

Un ejemplo de la segunda situación es la enfermedad de Huntington, padecimiento neurológico degenerativo que suele aparecer alrededor de los 40 años de edad y que en dos lustros lleva a la muerte a quienes la padecen. Cada hijo de un sujeto afectado tiene 50% de riesgo de heredar la enfermedad y se considera que deben de estudiarse a los descendientes, ya que un resultado negativo los tranquiliza. El problema de los resultados positivos es cuándo comunicárselos a los interesados, ya que no es evitable el padecimiento y seguramente que la espera de que aparezcan los primeros síntomas debe ser muy difícil; sin embargo, los resultados ayudan a planear la familia y deben comunicarse tanto a los enfermos como a sus cónyuges.

### Identificación de genes de susceptibilidad

En este caso la presencia del gen anormal indica que la persona afectada tiene mayor posibilidad de padecer la enfermedad que la población general, mas no hay certeza. Por ejemplo en familias en las que el cáncer de mama se ha presentado, las mujeres aparentemente sanas en quienes se demuestra la presencia de cambios en los genes llamados BCRA-1 y BCRA-2, tienen 90% de posibilidades de tener cáncer de mama o de ovario, si viven hasta los 90 años. El problema es qué hacer con la información. Se ha sugerido realizar mastectomía bilateral a cierta edad, tal vez después de que la mujer haya terminado su ciclo reproductivo lo cual representa por lo menos dos problemas:

- 1) El tumor puede aparecer antes de ese tiempo.
- 2) La enferma puede morir de algún otra causa sin nunca tener el padecimiento.

El dilema es el quitar un tejido sano a una persona, quien tal vez nunca desarrolle la enfermedad, realizando una cirugía mutilante que con seguridad afecta la calidad de vida de la interesada.

### Código ético de genética médica

La Organización Mundial de la Salud (OMS), encargó a un grupo de profesionales distinguidos que elaborara un código de genética médica, cuyos principios éticos generales fueron:

- 1) Respeto a la *autonomía* de las personas.
- 2) El principio de *beneficiencia* que obliga a estar a favor de las personas buscando su máximo beneficio.
- 3) el principio de la *no maleficiencia* que es la obligación de buscar no dañar a las personas.

El manuscrito inicial se circuló entre muchos especialistas con lo que se elaboró un documento preliminar en 1995,<sup>8</sup> mismo que fue cuidadosamente revisado para que en 1998 saliera el documento WHO/HGN/GL/ETHOS/98.1,<sup>9</sup> publicado por la OMS para su distribución general con el título de *Propuesta de guías internacionales sobre temas éticos en la práctica de la genética médica y el otorgamiento de servicios*.

---

<sup>8</sup> Wertz D., Fletcher J., Berg K., Boulyjenkov V. "Guidelines on ethical issues in medical genetics and the provision of genetics services". Ginebra, WHO/HDP/GL/ETH/95.1, 1995.

<sup>9</sup> "Proposed International Guidelines on Ethical issues in medical genetics and genetic services". Ginebra, WHO/HGN/GL/ETH/98.1, 1998.

A continuación tratamos varios asuntos propuestos en este documento, incluyendo datos empíricos obtenidos en México cuando esto es posible.

### *a) Acceso equitativo a los servicios de genética*

El tener acceso a los servicios de genética médica no debe depender de la clase social de los usuarios ni de su capacidad para pagarlos. De manera ideal esto debería extenderse a toda la medicina y puede considerarse como una meta a lograr, tal vez un tanto utópica, pero muy deseable.

### *b) Deben respetarse los deseos de las parejas*

Cuando una pareja se enfrenta a un embarazo en el que el producto tiene un problema genético, no es suficiente tomar una decisión, es necesario poder implementarla, desde dar a luz a niños con problemas genéticos graves, si es lo que la pareja quiere, hasta poderse realizar un aborto electivo. En caso de desacuerdo familiar la decisión de la mujer tiene mayor fuerza, ya que se trata de su cuerpo y lleva el peso del cuidado de los niños.

Hay muy poca información en México sobre lo que los médicos, piensan sobre el particular. Realizamos una encuesta en la que participaron 56 internistas, 56 pediatras, 50 obstetras y 26 neurólogos que laboraban en los Institutos Nacionales de Salud de las especialidades respectivas.<sup>10</sup>

Se les hizo cuatro preguntas:

- 1) Si es aceptable el aborto a solicitud de la pareja.

---

<sup>10</sup> Casanueva E., Lisker R., Carnevale A., Alonso E. "Attitudes of Mexican physicians toward induced abortion". *Int J Gyn Obs* 56: 47-52, 1997.

- 2) Si es aceptable sólo cuando hay un producto enfermo.
- 3) Que aconsejaría usted a una pareja cuando se ha demostrado que el producto tiene anencefalia.
- 4) Se personaliza la situación preguntando: solicitaría un aborto si usted o su pareja tuvieron un producto con una malformación congénita letal o grave; informádmole que en todos los casos el aborto se realizaría alrededor de las 14 semanas del embarazo.

Los resultados más interesantes fueron que sólo 16% del total aceptaría el aborto por solicitud de la pareja, 57% ante la presencia de un producto enfermo, 87% recomendaría el aborto en el caso de la anencefalia (ausencia de cerebro) y 78% lo solicitaría si el problema es personal.

De las distintas características de los encuestados, como especialidad, edad, género, experiencia en atender enfermos con problemas genéticos; sólo el grado de religiosidad fue importante.

A la primera pregunta se opusieron 40% de quienes dijeron ser algo o muy religiosos, contra 6% de los no religiosos; sin embargo, la influencia de la religiosidad desapareció cuando había un producto enfermo, en particular con un problema grave.

Otra encuesta realizada entre profesionales que se dedican a la genética clínica,<sup>11</sup> mostró que cuando el padecimiento en el producto es grave o intratable recomiendan el aborto a sus pacientes, o lo solicitarían si es problema personal.

### *c) Confidencialidad intrafamiliar*

Se está de acuerdo de que el médico debe guardar de manera confidencial todos los asuntos relativos a los problemas médicos

---

<sup>11</sup> Carnevale A., Lisker R., Villa A. R., Armendares A. "Attitudes of Mexican geneticists towards prenatal diagnosis and selective abortion". *Am J Med. Genet* 75: 426-431, 1998.

de sus pacientes. Sin embargo, en genética médica se discute quién es el paciente, la persona que consulta o toda la familia cercana que comparte los mismos genes.

El dilema es qué hacer cuando un enfermo no quiere que los detalles de su enfermedad se informen a parientes cercanos, aun cuando ellos o sus descendientes pudieran tener la misma enfermedad. Aceptando que el médico tiene como obligación mantener confidenciales los asuntos de los enfermos, también tiene la obligación de proteger a terceros, y ése es precisamente el dilema a que nos referimos.

Realizamos una encuesta en un grupo de genetistas mexicanos para conocer qué opinan al respecto.<sup>12</sup>

Se preguntó que harían en el caso de que un paciente en quien se diagnosticó tenía una de cinco enfermedades hereditarias diferentes, se rehusará a informar a sus parientes, que están en riesgo de tener o transmitir la misma enfermedad. Hubo cuatro opciones de respuesta:

- 1) Respetar la confidencialidad del paciente.
- 2) Dar la información a los parientes, independientemente de que la soliciten o no.
- 3) Dar la información a los parientes sólo si la solicitan.
- 4) Mandar la información al médico que refirió el caso y que él o ella decida.

Entre 13 y 17% marcaron la opción No. 1 (guardar la confidencialidad), entre 25 y 35% la opción 2; entre 32 y 41% la opción 3, y entre 18% y 36% la opción 4. Es claro que en México es prioritario proteger a terceros, que guardar la confidencialidad de los enfermos, lo que no ocurre en todo el mundo.

---

<sup>12</sup> Lisker R., Carnevale A., Villa J. A., Armendares S., Wertz D. C., "Mexican geneticists' opinions on disclosure issues". *Clin Genet* 54: 321-329, 1998.

#### *d) Confidencialidad extrafamiliar*

En esta situación, el respeto a la confidencialidad debería ser mucho más estricto que lo señalado en la confidencialidad intrafamiliar, ya que por lo general desaparece el problema de proteger a terceros.

En la misma encuesta a que hemos hecho referencia<sup>13</sup> se preguntó si se daría la información sobre los resultados de los estudios genéticos de un sujeto en quien se diagnosticó la presencia de entre una y ocho enfermedades diferentes. Quienes preguntan son la compañía de seguros, el gobierno, la escuela o el patrón. Las opciones de respuesta fueron:

- 1) Con permiso del interesado.
- 2) Sin permiso del interesado.
- 3) De ninguna manera.

En todos los casos alrededor de 65% de los encuestados, sólo darían la información con permiso de los enfermos y sólo entre 8 y 11% darían la información sin consentimiento del enfermo. Está claro que el patrón de respuestas es bien diferente a lo observado en el caso de la confidencialidad intrafamiliar.

#### *e) Los enfermos deben recibir todos los resultados de sus pruebas genéticas*

Se está de acuerdo en que a los pacientes se les deben otorgar abiertamente los resultados de las pruebas genéticas que se les realicen. En la encuesta multicitada,<sup>14</sup> 98% de los encuestados

<sup>13</sup> Lisker R., *et. al.* "Mexican geneticists' opinions on disclosure issues".

<sup>14</sup> *Idem.*

estuvieron de acuerdo con este señalamiento. Sin embargo, cuando se pregunta sobre algunas situaciones específicas, su disposición para otorgar la información puede cambiar mucho.

Una mujer consulta por amenorrea primaria a los 18 años y el cariotipo muestra un complemento masculino 46,XY. Esto hace el diagnóstico de feminización testicular, que no tiene tratamiento y cuya característica es que los pacientes tienen aspecto de mujeres normales, con buen desarrollo de sus características sexuales secundarias, identificación sexual femenina y simplemente no pueden tener hijos al carecer de ovarios y matriz.

De los encuestados 72% no le diría la verdad al enfermo, arguyendo que es más fácil para ella acostumbrarse a la idea de que no puede tener hijos, que aceptar la verdad, que son hombres desde el punto de vista genético.

En Estados Unidos por ejemplo, 75% de los médicos dirían la verdad, porque el no hacerlo, entre otras cosas, los expondría a demandas por práctica médica inadecuada, a lo que no se arriesgan.

#### ***f) El diagnóstico prenatal sólo debe hacerse por razones de salud***

El diagnóstico prenatal proporciona información sobre el estado de salud del feto, y debe ofrecerse a toda mujer que lo necesite por razones de salud del mismo o de la madre. No debe realizarse para averiguar el sexo del producto, a menos que exista en la familia alguna enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, en que los varones tienen 50% de riesgo de heredarlo y las mujeres ninguno.

#### ***g) Los servicios de genética deben ser voluntarios***

Los estudios de diagnóstico prenatal, asesoramiento genético y de tamiz poblacional, deben ser voluntarios y no debe penalizar-

se de manera alguna a quienes rehusen participar en ellos. La única excepción es el tamiz neonatal de algunas enfermedades genéticas, ya que no se les puede preguntar a los recién nacidos si están de acuerdo con ello, pero los padres sí deben estar enterados.

Estos estudios se hacen para identificar oportunamente enfermedades cuyas manifestaciones clínicas se pueden evitar. En México es obligatorio buscar en el recién nacido la posibilidad de que tenga hipotiroidismo congénito, ya que con medicación apropiada se evita el retraso mental profundo propio de la enfermedad.

#### *h) El asesoramiento genético no debe ser dirigido*

El asesoramiento genético es un proceso durante el cual se proporciona información al consultante acerca de un padecimiento genético específico, su historia natural, posibilidad de tratamiento, su forma de herencia y los riesgos de que la enfermedad ocurra en la familia.<sup>15</sup> Se considera que el genetista no debe imponer sus valores en los pacientes. En otras palabras el genetista debe explicar con claridad lo que se debe esperar del nacimiento de un bebe con determinada enfermedad, pero no decidir por la pareja qué es lo que conviene hacer.

En una encuesta realizada a un grupo de genetistas nacionales se les presentaron 26 situaciones diferentes, dos referentes a problemas de la madre y 24 a la presencia de diferentes enfermedades en el feto, diagnosticadas antes de finalizar el tercer trimestre del embarazo:

- 1) ¿Recomendaría usted que el embarazo siguiera su curso y que naciera el niño?

---

<sup>15</sup> Carnevale A., "Aspectos éticos del Proyecto Internacional del Genoma Humano". *Ciencia*, 53: 12-18, 2002.

- 2) ¿Sería completamente neutral?
- 3) ¿Recomendaría la interrupción del embarazo?

Una cuarta pregunta personaliza el problema y dice

- 4) si usted o su cónyuge se encontraran en esta situación, ¿solicitarían el aborto?

En situaciones donde el riesgo para la madre o el feto es alto, en promedio 7% escogieron la primera opción, 15% la segunda, 70% la tercera y 86% contestó afirmativamente la cuarta.

Cuando el riesgo para la madre o el feto era mediano, 53, 24 y 23% favorecieron la primera, segunda y tercera opción respectivamente y 51% solicitaría el aborto.

Cuando el riesgo era bajo, las cifras fueron de 80, 12, 2 y 5% respectivamente. En ningún caso la segunda opción (neutral) fue la más frecuente y los genetistas se inclinaron por la primera o la tercera, según su percepción de la gravedad del padecimiento.

La correlación entre las opciones tercera y cuarta es muy elevada, de donde se desprende que en México, el genetista recomienda a su enfermo, lo que él o ella haría si estuvieran en su lugar.

Esto es diferente a lo que ocurre en el norte de Europa y los países anglosajones, en los que el respeto a la autonomía del paciente es muy importante.

### *i) Terapia génica*

Es la manipulación deliberada del ADN de células vivas con el propósito de prevenir o tratar algunas enfermedades. Se puede hacer en células somáticas, en cuyo caso los cambios no se transmiten a los hijos, o en células germinales en que los cambios sí se transmiten a los hijos.

Hay consenso en que de momento la terapia génica se realice sólo en células somáticas, ya que de haber efectos no deseados a

largo plazo, la única persona a riesgo es en la que se hizo el procedimiento, mientras que si se hace en células gonadales pudiera afectarse a mucha gente.

Lo que se hace es introducir al organismo ADN purificado para tratar alguna enfermedad lo que pudiera lograrse corrigiendo la función de alguna célula en la que un gen no funciona desde el nacimiento, por ejemplo la hemofilia, o bien destruir células cuyo crecimiento está fuera de control, como en el cáncer.

En la actualidad alrededor de 70% de los protocolos sobre terapia génica a nivel internacional, se refiere a tratamiento del cáncer y no más del 15% se refiere a enfermedades monogénicas como la hemofilia. Debe señalarse que aun cuando esta terapéutica puede tener gran importancia en la medicina del futuro, a la fecha, más de diez años después de haber realizado los primeros intentos, no hay mayores éxitos y algunos empiezan a dudar de su posible utilidad.

#### *j) Investigación en genética*

El objetivo principal es encontrar el tratamiento de alguna enfermedad hereditaria. Los sujetos de la investigación no deben proceder sólo de grupos o países socioeconómicamente débiles y la participación debe ser voluntaria.

Existe la discusión sobre si la metodología actual debe usarse no sólo para curar enfermedades, sino también para *mejorar* alguna característica humana. Esto último es muy peligroso y recuerda los excesos ocurridos en nombre de la eugenesia hace tan poco tiempo como el siglo pasado, no sólo en la Alemania nazi sino también en Estados Unidos y algunos países europeos donde esterilizaron de manera masiva a grupos de personas juzgadas como inferiores, sin tener en realidad ningún respaldo científico para esas conclusiones.

Un elemento indispensable para realizar investigación en humanos es contar con lo que se conoce como un consentimiento informado por escrito, en el que los participantes estén de acuerdo con su colaboración, habiéndoseles explicado cuando menos:

- tipo de investigación y objetivo
- procedimientos a realizar
- posibles molestias y riesgos
- beneficios para el participante y otros sujetos
- alternativas de tratamientos
- confidencialidad de los resultados
- enfatizar que la participación es voluntaria y que el sujeto pueda abandonar la investigación cuando lo desee, sin que esto sea penalizado.

En 1997 la UNESCO produjo un documento denominado *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos* que da una serie de pautas a las que se adhirieron todos los miembros de las Naciones Unidas, constituye un compromiso moral para salvaguardar la dignidad del hombre y el respeto a las libertades fundamentales, garantizando al mismo tiempo la libertad de la investigación.

#### **k) La iniciativa privada y el PIGH**

Existen dudas del efecto que tendrá la participación de la iniciativa privada sobre la diseminación de la información generada por el PIGH, si está supeditada a intereses comerciales. Esto ya está ocurriendo y se piensa que como la inversión sería cuantiosa y los productos caros, pocos tendrían acceso a los supuestos beneficios del proyecto.

Se discute la alternativa de *copyright versus* patentes. Cuando algo está sujeto a éste, cualquiera puede usar libremente la información, pero no puede reproducirla con fines comerciales.

Así es como aprendemos, leemos algo en una revista o libro y usamos lo aprendido de manera libre, lo que no podemos es reproducir el texto leído e intentar venderlo.

Cuando algo se patenta, para usar la información debe pagarse algo a quien la genera. Y la pregunta es, si es legítimo patentar partes del genoma humano que finalmente es de todos nosotros.

Sin embargo, habría que encontrar una fórmula que permita a quienes inviertan cantidades grandes en el estudio del genoma humano, y tengan la capacidad de encontrar algo con aplicaciones comerciales, que obtengan algún beneficio económico, siempre y cuando no excluyan a los grupos humanos menos afluentes desde el punto de vista económico.

## Bibliografía

- Carnevale, A., Lisker, R., Villa, A.R., Armendares A., 1998. "Attitudes of Mexican geneticists towards prenatal diagnosis and selective abortion", *Am. J. Med. Genet.* 75: 426-431.
- Carnevale, A., Lisker, R., Villa, J. A., Casanueva, E., Alonso, E., 1997. "Counselling following diagnosis of a fetal abnormality: Comparison of different clinical specialists in Mexico", *Am. J. Med. Genet.* 69:23-28.
- Carnevale, A., 2002. "Aspectos éticos del proyecto internacional del genoma humano". *Ciencia*, 53: 12-18.
- Casanueva, E., Lisker, R., Carnevale, A., Alonso, E., 1997. "Attitudes of Mexican physicians toward induced abortion. *Int. J. Gyn. Obs.* 56: 47-52.
- Dennis, C., Gallagher R. (eds.) 2001. *The Human Genome*. Nature Publishing Group, Cambridge, UK, pp. 30-31.
- Dunham, I., Shimizu H. N., Roe, B. A., Chissoe y colaboradores, 1999. "The DNA sequence of human Chromosome 22". *Nature*, 402: 489-495.

- , 2002. “La medicina frente al proyecto internacional del genoma humano”. *Ciencia*, 53: 19-25.
- Hattori, M., Fujiyama, A., Taylor, T. D., Watanabe, H. y colaboradores, 2000. “The DNA sequence of human chromosome 21”. *Nature*, 405: 311-319.
- Lisker, R., Carnevale, A., Villa, J. A., Armendares, S., Wertz, D. C., 1998. “Mexican geneticists’ opinions on disclosure issues”, *Clin. Genet.* 54: 321-329.
- Lisker, R., 2002. “Qué es el Proyecto Internacional del Genoma Humano”. *Ciencia*. 53: 4-5.
- Proposed International Guidelines on Ethical issues in medical genetics and genetic services*. Ginebra, WHO/HGN/GL/ETH/98.1, 1998.
- Riesgo, J. R., 2001. “Qué es el genoma humano”. *Ciencia*. 53: 6-11.
- Wertz, D., Fletcher, J., Berg, K., Boulyjenkov, V., 1995. “Guidelines on ethical issues in medical genetics and the provision of genetics services”. Ginebra, WHO/HDP/GL/ETH/95.1.

# La ciencia moderna occidental: un saber entre muchos saberes

## Reflexiones en torno al genoma humano

ALBERTO PADILLA ARIAS\*

*Magnus in magnis sed maximus in minimis*

### Algunos antecedentes

De las recientes investigaciones sobre el genoma se han venido derivando un número cada vez mayor de estudios sobre diversos temas de interés, como los que hacen referencia a cuándo y dónde debió surgir el ser humano, sobre todo a partir del estudio del ADN mitocondrial, ya que con esta información, se puede constatar en forma independiente la edad del ser humano actual (Sarmiento Galán, Antonio; 2001). Se puede afirmar que en el árbol filogenético aparece una clara división entre los pobladores de África y los del resto del mundo que ocurrió hace 52 mil a más o menos 27 mil 500 años, esta ramificación probablemente represente una cota inferior a la fecha en que inició el éxodo del ser humano a partir de África, lo cual se encuentra apoyado por los estudios arqueológicos y paleontológicos relativos al estudio sobre el origen de los primeros hombres. Así el ADN mitocondrial es sólo una de las posibles fuentes de información sobre el tema, aunque, ahora, con el proyecto genoma se está muy cerca de contar con un conocimiento más detallado de nuestra historia genética (Sarmiento, 2001).

---

\* Profesor-investigador de la División de Ciencias Sociales y Humanidades; UAM-X; paaa2211@cueyatl.uam.mx

Sin embargo, no podemos pensar que todo ha quedado resuelto, ya que contar con el mapa de un país, de ninguna manera significa, conocer ese territorio.<sup>1</sup> Recientemente, nos dice Antonio R. Cabral, dos grupos de investigadores, uno privado y otro público, dieron a conocer el mapa genético del *Homo sapiens*, publicando uno de los más importantes descubrimientos del siglo XX. Watson y Crick no son más que las cabezas visibles de muchos otros científicos, no tan referidos, como Friederich Meischer, Oswald T. Avery, Erwin Chargaff, así como Rosalind Franklin, sin los cuales la estructura del ADN no sería una realidad en nuestros días.

Para darnos una idea de la dimensión de lo descubierto y de lo que falta por descubrir, podemos dar algunas cifras: el número de palabras y letras que se podría escribir con el ADN de una persona equivale a 800 Biblias; si deshebramos el ADN de toda la humanidad y sostuviéramos un extremo en la Tierra, el otro llegaría a la galaxia más cercana situada aproximadamente a 960 trillones de kilómetros. El genoma está compuesto por 3.2 gigabases (más de tres millones de unidades mínimas) y contiene más de 31 mil genes. Y este dato, sólo representa el 1.1% del total del ADN, ya que el resto, o bien regula su producción, o está ahí aparentemente para eso: para estar. No en balde Dawkins le llama *ADN egoísta* (Cabral, 2001).

Otros datos nos pueden resultar de interés. Por ejemplo, sabemos que el genoma de las levaduras contiene 16 mil genes, 13 mil el de una mosca, 18 mil el de un gusano y 26 mil el de una planta. Además, de las 278 familias de proteínas presentes en nuestro genoma, sólo el 7% son exclusivas de los vertebrados.

Dicho de otro modo, compartimos la mayoría de nuestro genes con organismos que el hombre occidental, antropocéntrico, ha llamado *inferiores*, *v.gr.*, levaduras, bacterias y virus (Cabral, 2001).

---

<sup>1</sup> Esta debe de ser una razón de prudencia más que de sobre valoración de los descubrimientos recientes hechos en materia de genómica.

Así, pues, si por una parte el conocimiento generado recientemente es verdaderamente revolucionario, lo que también es cierto es que, como dice Cabral, el tamaño de nuestra ignorancia, en la materia, sigue siendo monumental. Y es en este punto que habremos de dar inicio a algunas consideraciones críticas sobre el quehacer científico y sus consecuencias inmediatas y mediatas.

### Reflexiones críticas sobre la ciencia moderna occidental

El debate sobre el *genoma humano* ha abierto un espacio para la reflexión sobre la ciencia moderna occidental y este espacio ha sido de gran importancia para conocer los avances en la investigación tanto a nivel internacional, como en México. Con otro elemento adicional, que nos ha permitido a algunos estudiosos, dentro de otras áreas del conocimiento, compartir algunas reflexiones sobre los objetos, métodos y lenguajes de la ciencia en general. Y éste es el propósito de estas consideraciones acerca de la ciencia en su sentido más lato y a partir de su concepción etimológica.

La palabra *ciencia* se deriva del latín, del verbo *scire* (*scio, scis, scivi o scii, scitum*), de donde viene la palabra *scientia, ae*, que quiere decir saber, conocimiento.<sup>2</sup> Con ello podemos lograr reducir a factores comunes todos los saberes derivados de las más diversas culturas y posteriormente avanzar por el lado de la particularidad de objetos, métodos, contenidos y lenguajes.

Es importante destacar esto último, ya que todos los pueblos elaboran sus propios saberes, los cuales son válidos dentro de su propio espacio cultural, a menos que dichos saberes se generalicen por medio del consenso que puede estar fundado en la razón o la fuerza de la violencia material o simbólica. Así tenemos la

<sup>2</sup> De Andrea, J.P., *Diccionario manual latino-castellano*. B.A. Sopena, 130 pp.

posibilidad del convencimiento por el diálogo entre científicos (relación horizontal) o la aceptación por efectos de la hegemonía cultural de un pueblo poderoso sobre otros pueblos, sus culturas y saberes particulares (relación vertical). Conviene adelantar que la idea de un saber universal es producto de un proyecto hegemónico cultural, generalmente civilizatorio.

Con frecuencia se argumenta y trata de probar que un saber es superior a otros, esgrimiendo criterios muy diversos de origen teológico, filosófico, racional, metodológico, político, económico o empírico, dependiendo del marco cultural de donde deriva; *sin embargo, en términos relativos, ninguno es superior a otro, a menos que aceptemos el mismo marco cultural.*

Así, un saber se puede consensar o imponer, creando una corriente de aceptación acerca de un conocimiento determinado; esto se logra, gracias a la participación de líderes espirituales, *intelectuales o intelligentia*<sup>3</sup> al servicio de la difusión de cualquier tipo de saberes, puede ser dentro de un espacio cultural restringido, una comunidad, un pueblo, una ciudad, un país, un continente o todo el mundo.

Con ello, lo que quiero afirmar es que no existen saberes válidos intrínsecamente o por sí mismos o por otro criterio, como puede ser la epistemología, la hermenéutica o un método determinado. *Lo que le da su validez a un saber es la coherencia que guarda respecto de su misma cultura.*

Porque un saber no es algo simplemente abstracto y alejado de la realidad material y humana, sino que dice precisamente de la relación que guarda cierto pueblo y su gente con el mundo y con otros pueblos o grupos humanos. Un saber tiene siempre una significación afectiva, pero también social, aunque pudiera

---

<sup>3</sup> Me parece importante destacar la diferencia entre intelectual e *intelligentia*; el primero como representante de la cultura local y el segundo como difusor de la cultura hegemónica.

parecer un acto racional abstracto desligado de cualquier vínculo con el mundo material y social. *Lo que parece obvio para algunos, puede resultarles menos, desde un horizonte cultural distinto.*

Esta es una premisa que tenemos que aceptar frente a la presión ejercida por grupos de intelectuales que creen poder legitimar el conocimiento o el saber a partir de ciertos principios universalmente válidos. *El etnocentrismo es el pecado original de la ciencia moderna occidental, del que se derivan muchos otros.*

Es por ello que muchos pueblos con culturas propias desafían a occidente y ponen en duda su racionalidad y su capacidad para entender al mundo, ellos se perciben a sí mismos como los verdaderos guardianes de la Tierra.

*El mundo y otros pueblos o grupos humanos, son algo más que su simple representación intelectual, por categorías, guarismos o imágenes, para la mayoría de los pueblos del planeta y sus culturas.* Están asociados a un sentir con carga afectiva determinada y a una percepción social impregnada de significado dentro de su marco cultural propio. Esto los vincula entre sí, con el mundo y con otros pueblos, dándoles un sentido de identidad y la necesidad de compartir o no ciertos saberes que pueden ser de más o menos trascendencia según su naturaleza.

A continuación me propongo analizar el concepto particular de ciencia en occidente, como un saber con determinados rasgos característicos; así como su ponderación y pretensión de *saber universal* dentro del marco civilizatorio. Para finalmente ubicarle dentro del contexto del mosaico multicultural del mundo y las contradicciones que se derivan de dicha pretensión. Habré de concluir con la aproximación de estas reflexiones al caso concreto de la biología, la genética y el genoma, como niveles mayores de concreción del mundo de la especialización.

Así, pues, comencemos por caracterizar este *saber*, denominado como ciencia moderna occidental. En este marco, se acepta como *científico* aquel saber que incluye fundamentalmente tres

cuestiones: un objeto de estudio, un lenguaje derivado de este objeto y un método determinado por el mismo objeto. Lo que presupone que este saber se puede construir a partir de las siguientes premisas:

- Es racional, derivado de un concepto de racionalidad instrumental.
- Es objetivo, en el sentido de que se construye con fundamento en datos obtenidos metódicamente de la *realidad*.
- Cuenta con una historia única que nace en la Grecia clásica y se continúa en occidente.
- Los conocimientos que se construyen forman un saber que se modifica con el tiempo. Se autocorrigue permanentemente.
- Supone la verificabilidad de sus postulados en cualquier lugar y tiempo, en condiciones constantes.
- No incluye otro valor que la capacidad de la razón de cualquier humano para comprender el mundo.
- Sus objetos de estudio son múltiples y determinan una división intelectual del trabajo.
- A su vez los objetos de estudio están determinados por la comunidad científica a su vez determinada por las condiciones materiales, sociales y políticas de la sociedades occidentales.
- No prevé límites a su desarrollo.
- Existe una estructura jerarquizada de manera vertical que determina la confiabilidad de los resultados de las investigaciones.
- Existe una estrecha relación general entre el saber *científico* y el espacio de la técnica.
- La técnica se caracteriza como todos aquellos instrumentos empleados para la construcción de los saberes, en el caso que nos ocupa, *científicos* o sus derivados.
- La estructura de comunicación de resultados está centralizada y vigilada por mecanismos de control vertical, la comunidad científica, sensible a las influencias sociales, políticas, económicas e ideológicas.

- Supone una innovación permanente debido a que los errores se deben fundamentalmente a problemas en las técnicas de medición, las cuales pueden ser cada vez más precisas.
- Supone que el mundo y los demás seres están ahí para ser apropiados y captados por la inteligencia de los sabios.
- El principio ético básico es describir las condiciones de funcionamiento del mundo sin supuestos límites, morales, religiosos, filosóficos, “culturales” o de otra naturaleza, siempre y cuando se guarden las formas que se consideran básicas para la convivencia.
- Este saber deriva del precepto básico de que el hombre<sup>4</sup> es la medida de todas las cosas.

¿Qué consecuencias han tenido todos estos principios en occidente y en el espacio civilizacional donde ejerce su hegemonía? Es evidente que los resultados son verdaderamente sorprendentes, tanto en el campo de las llamadas ciencias duras, como en otros ámbitos del saber científico, donde aún se lucha por lograr un mayor desenvolvimiento, como en el caso de la ciencias histórico hermenéuticas a las que pertenecen tanto la sociología como la psicología.

Los resultados en la física, en la astronomía, en la paleontología, en la biología, entre otros campos como ahora en la genética, son deslumbrantes. Pero más aún, cuando asociamos los éxitos de la investigación científica con los sorprendentes resultados del uso de la tecnología, aunque no necesariamente sean derivado uno del otro. Sin embargo corremos el riesgo de apresurar juicios si no realizamos un balance adecuado de lo que ha venido sucediendo con estos resultados, con estos éxitos:

---

<sup>4</sup> Deberá de tenerse en cuenta de que este “hombre” no es cualquier hombre sino el hombre occidental que surge en el Renacimiento y se convierte, en virtud de ello, en fiel de la balanza.

- a) Viajes al espacio, satélites, laboratorios espaciales, telescopios espaciales.
- b) Producción abundante de alimentos de muy diversos orígenes.
- c) Avances notables en la medicina, cirugía, etcétera.
- d) Construcción de edificios, puentes, todos ellos monumentales.
- e) *Genómica*, el caso que nos ocupa.
- f) Física cuántica, física nuclear.
- g) Comunicación satelital y celular.
- h) Desarrollo cibernético y robótico como apoyo a la comunicación, la educación, tiempo libre y recreación, administración pública y privada, entre otras.
- i) Evolución del mundo editorial y comunicación de ideas.
- j) Diversidad en las artes, además de las tradicionales (diseño, psicodelia, etcétera).

Nos podemos preguntar: ¿qué tan consistentes son estos resultados cuando los asociamos con aspectos subjetivos o con el sustento social en el cual se encuentran inmersos? Mientras no nos apartamos del marco social y cultural del cual se derivaron parecen funcionar muy bien. Sin embargo, cuando estos mismos resultados impactan otros ámbitos culturales tenemos consecuencias con frecuencia indeseables, no importa si se trata de rasgos positivos o negativos de una percepción particular del mundo, como es la ciencia occidental.

Así tenemos que el problema fundamental aparece, *al margen de sus contradicciones internas*, no en la consideración de su naturaleza interna, sino del efecto externo que tiene cualquier cultura o saber que pretenda universalizarse. *La universalización es una tendencia inevitable de cualquier cultura civilizatoria, ya que pretende extenderse a todos los pueblos y culturas que se encuentran bajo su influencia y dominio; pero sus efectos en última instancia llegan a ser perniciosos, como veremos a continuación.*

Luego de un minucioso estudio realizado sobre los impactos de la universalización de la cultura occidental en el planeta, y en

particular de la ciencia y técnica, el balance no es tan alentador como parecería a primera vista. De hecho los imperios y en general las civilizaciones a las cuales pertenece cualquier saber o ciencia generan una imagen de unidad y crecimiento o perfeccionamiento *humano*, mejoramiento o progreso, permitiendo incluir a otros pueblos bajo su dominio, pero a la vez generan una violencia ilimitada contra una enormidad de pueblos y sus culturas; así como contra la naturaleza, en la medida en que lo que es demandado por unos, se convierte en una demanda de todos, el centro y la periferia, de tal manera que un crecimiento irracional e ilimitado nos llevará necesariamente a una crisis o a situaciones límite indeseables.

### Algunas consideraciones finales derivadas de la llamada *revolución genómica*

Aunados a estos descubrimientos, recientemente se han puesto en cuestionamiento tanto la clonación terapéutica como el uso y abuso de los transgénicos, que tienen una muy cercana relación. Respecto al primer punto, el debate se reavivó cuando un equipo de científicos del Instituto Jones de Medicina de la Reproducción de Norfolk, Virginia, se dio a conocer mundialmente por haber sido el primero en crear 50 embriones humanos, creados ex profeso *in vitro*, con el propósito de cosechar células troncales y de los cuales 40 fueron destruidos durante el experimento. Sin embargo, fue unos meses después, cuando, en medio de un acalorado debate, se confirmó uno de los temores de los científicos de Estados Unidos: la Cámara de Representantes declaró ilegal y prohibió todo tipo de clonación humana, incluida la que tiene fines terapéuticos, por considerar que la destrucción de un embrión, que conlleva la extracción de *células madres*, equivale a matar una vida. En el proyecto de ley llamada Human Cloning

Prohibition Act, que tendrá que ser ratificada por los senadores, se establece una pena de hasta diez años de prisión y multa de por lo menos un millón de dólares para quienes incurran en ese delito. Hasta el momento, Gran Bretaña es el único país que permite la clonación de las células de embriones humanos con fines terapéuticos (Vega, P. y Servín, M., 2001).

El mismo autor de la clonación de la ya famosa oveja Dolly (mayo del 2002) ha hecho declaraciones a la prensa en el sentido de que se deberá proceder con mucho cuidado, sobre todo en lo relativo a la clonación humana, ya que la clonación animal aun se encuentra en pañales, y no se cuenta con los datos suficientes para evitar consecuencias perversas secundarias: Dolly de hecho ha presentado síntomas tempranos de envejecimiento prematuro, debido seguramente a que la información genética fue tomada de una oveja mayor.

En el momento actual existen posiciones encontradas respecto a las medidas que ha tomado la Cámara de Representantes en Estados Unidos (julio-agosto del 2001) al declarar ilegal y prohibir todo tipo de clonación humana (en la Human Cloning Prohibition Act), incluida la que tiene fines terapéuticos, como lo hemos anotado. Por ejemplo, en México, algunos científicos se han pronunciado al respecto de la siguiente manera:

*la ciencia es una forma de conocer la naturaleza, pero su verdad es siempre provisional, y por tanto, se está dispuesto a aceptar nuevas evidencias que invaliden el conocimiento actual. Y pone en cuestionamiento el pensamiento y las posiciones religiosas al respecto* (Antonio Velázquez, coordinador por parte la de UNAM, del Centro de medicina genómica; 2001).

Por su parte Guillermo Soberón (director ejecutivo de la Fundación Mexicana para la Salud, Funsalud, 2001) señala que la comunidad científica en general está de acuerdo en que la clonación de células con fines de reproducción humana debe ser proscrita,

pero se deben de llevar a cabo más estudios respecto a la posibilidad de desarrollar la clonación con fines terapéuticos, sus alcances y limitaciones. Por otra parte señala que:

*la utilización de estas células sólo con fines de investigación también tiene riesgos éticos indudables.*

Por su parte, Gerardo Jiménez Sánchez (investigador del Howard Hughes Medical Institute, en la Universidad Johns Hopkins en Estados Unidos, 2001) en entrevista reciente sobre el tema declaró que:

*la comunidad científica de cada país debe de contribuir a precisar las implicaciones y alcances de cada área de investigación, incluyendo la identificación clara de sus beneficios y riesgos potenciales.*

Una posición más radical es la que sostiene Fabio Salamanca (jefe de la Unidad de Investigaciones de Genética del Centro Médico Nacional Siglo XXI del IMSS, 2001) cuando prevé que:

*aunque la comunidad se tarde, va a darse cuenta que la prohibición es un enorme error. Frena la posibilidad de desarrollar una terapéutica racional para los trastornos que implican involución de las células, es decir, un deterioro.*

En el mismo tenor, Tonathiuh Ramírez Reivich (investigador del instituto de Biotecnología de la UNAM; 2001) señala que:

*la conclusión éticamente correcta es que nadie tiene derecho a prohibir la investigación y el desarrollo de la clonación de los seres humanos para fines terapéuticos, aunque sí la clonación para fines reproductivos.*

Con mayor prudencia, se suma a la anterior posición, Javier Velázquez Moctezuma, (jefe del Departamento de Biología de la Reproducción de la UAM-Iztapalapa; 2001), cuando afirma que:

*el de la clonación humana es un tema muy complejo que tiene muchas aristas, y añade, que desafortunadamente los especialistas de las ciencias sociales no están ayudando para resolver estos dilemas éticos. Y continúa, nada de lo que genere conocimiento puede ser perverso en sí mismo, el problema está en el uso que posteriormente se haga de ese conocimiento.*

Tenemos otra opinión del investigador, no biólogo, Antonio Sánchez Ibarra, (encargado del Área de Astronomía del Centro de Investigación en Física de la Universidad de Sonora; 2001), quien sostiene que:

*nos encontramos ante dos hechos ineludibles: el avance de la ciencia, en particular de la ingeniería genética en cuanto a la clonación humana, así como de los mismos aspectos éticos de la ciencia. Por un lado, la ciencia no puede ni debe detenerse en su propósito de incrementar el conocimiento. Por ello, la ética es ineludible en establecer los límites en la aplicación de tales conocimientos, de tal forma que, realmente sean en beneficio y engrandecimiento de la especie humana y no lo contrario.*

León Olivé (investigador del Instituto de Investigaciones Filosóficas de la UNAM; 2001) con otra óptica, apunta:

*actualmente, se sabe, que la clonación, incluso con animales es insuficiente y es muy probable que permanezca así en un futuro previsible. La clonación animal tiene grandes fallas y fracasos en la etapa de gestación y en la de los recién nacidos. Si se experimenta con las técnicas conocidas, la probabilidad de producir nacimientos de seres humanos con grandes deficiencias y anomalías es muy alta. Finalmente señala, que la conclusión éticamente correcta es que nadie tiene derecho a prohibir la investigación y el desarrollo de la clonación de seres humanos para fines terapéuticos, aunque sí la reproducción para fines reproductivos. Pero actúan inmoralmente quienes destinan recursos a la investigación sobre clonación humana para fines terapéuticos que beneficiarán a muy pocos, en vez de destinar esos recursos para encontrar*

*soluciones a problemas de salud que afectan a millones de seres humanos y que, literalmente, amenazan el futuro de la humanidad.*

Finalmente citaré parte de la opinión de Miguel Betancourt Rule (jefe de Laboratorio de Fertilización en Mamíferos de la UAM-Iztapalapa, 2001) quien categóricamente señala estar en contra de legislar para impedir la investigación y añade:

*aunque la terapia genética que implica introducir un gen extraño a un ser humano, implica riesgos y problemas éticos, la producción de cerdos transgénicos, para hacer transplantes de órganos de cerdos a humanos, podría parecer una aberración; sin embargo, estrictamente ese avance significa la curación de muchos enfermos.*

## A manera de conclusión

Como hemos podido constatar el problema no es de ninguna manera simple y mucho menos desdeñable, lo cual implica que hay mucho por debatir para actuar con toda prudencia y responsabilidad. Los investigadores deben convencerse de que éste es un problema multidisciplinario, que tiene que ser analizado y ponderado por muy diversos especialistas, ya que no viven en un mundo-laboratorio, donde las consecuencias de sus investigaciones no sortearán sus muros. Todo investigador tiene que tener muy claras las consecuencias sociales de sus actos, sobre todo tratándose de la vida de seres humanos concretos. Si a la naturaleza le ha llevado cientos o quizás miles de años realizar tales transformaciones, no podemos caer en la ingenuidad de que por nuestra capacidad *racional* le podemos llevar la avanzada. Evidentemente no estamos en contra de la investigación, sino de la ingenuidad e irresponsabilidad con que se conducen algunos investigadores jugando al *aprendiz de brujo* con la vida en general y con la vida humana en particular.

Ciencia también la hacen muchos pueblos dentro de sus marcos culturales y ciencia la han hecho, durante milenios, otras civilizaciones y la continúan haciendo sin la pretensión de hacer la *ciencia* por antonomasia que supone occidente. Esto les ha dado oportunidad, a las primeras, de hacerla por largo tiempo al sostener y expresar un gran respeto por la naturaleza. Que no suceda en occidente que la misma naturaleza le de una lección de *inteligencia sensible* frente a la estrecha *inteligencia racional* del cientificismo funcionalista y mecanicista con que se conduce una ampulosa comunidad científica al servicio, frecuentemente, de los más oscuros intereses de grandes transnacionales o del capital financiero internacional. Sin que, desde luego, ellos se hayan coludido con esos propósitos, ya que solamente buscan el conocimiento, el reconocimiento y, quizás, la fama.

### Referencias bibliográficas y documentales

- Greene, Jay, E., 1967. *Cien grandes científicos*. México, Editorial Diana.
- Mason, Stephen, F., 1995. *Historia de las ciencias*. Madrid, Alianza Editorial.
- Cohen, Bernard, 1990. *La revolución newtoniana de las ideas y la transformación de las ideas científicas*, Madrid, Alianza Editorial.
- Lwoff, André, 1993. *El orden biológico*, México, Siglo XXI Editores.
- Monod, Jacques, 1998. *El azar y la necesidad. Ensayo sobre filosofía natural de la biología moderna*, España, Planeta-Agostini.
- Epstein, Paul, R., 2000. “Salud y calentamiento global de atmósfera y océanos”, en *Investigación y ciencia*, México, octubre de 2000.
- Piaget, J. y García, R., 1989. *Psicogénesis e historia de la ciencia*. México, Siglo XXI Editores.
- , 1990. *Estudios de Psicología genética*, EMECE.
- Osorio, J., 2001. *Fundamentos del análisis social*. México, FCE.

- Sagan, Carl, 2001. *El mundo y sus demonios. La ciencia como una luz en la oscuridad*. Barcelona, Planeta.
- Padilla A. A., 2001. *La cultura como categoría crítica. Las tres mil formas de leer el mundo*. México, UAM-X (documento).
- Siguán, Miquel (coordinador) 1987. *Actualidades de Lev S. Vigotski*, Barcelona, Anthropos.
- Leontiev, A. N., 1991. *L. S. Vigotski*, Madrid, T.I. Visor.
- Wolman, Benjamin B., 1992. *Teorías y sistemas contemporáneos en psicología*, Barcelona, Martínez Roca.
- Piaget, Jean, 1993. *Adaptación vital y psicología de la inteligencia*, México, Siglo XXI Editores.
- Flavell, John H., 1994. *La psicología evolutiva de Jean Piaget*, México, Editorial Paidós.
- Piaget, J., 1998. “El pensamiento biológico, psicológico y sociológico”, en *Introducción a la epistemología genética*, Buenos Aires, Paidós.
- Piaget, J., 1993. *Biología y conocimiento (ensayo sobre las relaciones entre las regulaciones orgánicas y los procesos cognoscitivos)*, México, Siglo XXI Editores.



# La dimensión jurídica del Proyecto Genoma Humano

MARCIA MUÑOZ DE ALBA\*

## I. Del Proyecto Genoma Humano a la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos.

El Proyecto Genoma Humano es un esfuerzo internacional encaminado a definir el mapa genético del ser humano, es decir la información genética del *Homo sapiens*. En una primera etapa se trató de un esfuerzo público en el que participaron Estados Unidos, Japón, Francia, Alemania, Reino Unido y China. Estos países, líderes en investigación científica dieron los fondos para que se realizaran las investigaciones. Muy pronto apareció la competencia por parte de las empresas privadas: los proyectos públicos y privados iniciaron una gran batalla para llegar a descifrar primero, el código de nuestro genoma. Surgió, a consecuencia de ello, una gran reflexión y preocupación en todo el mundo por el uso de los resultados de esta investigación: ¿qué iba a pasar con esta información? ¿Quién la iba a obtener primero, el proyecto público, auspiciado por HUGO, programa creado para realizar el Proyecto Genoma Humano, o el privado, auspiciado por la empresa Celera-Genomics? La respuesta podría tener consecuencias fundamentales para el futuro de la humanidad; de allí la preocupación internacional. Afortunadamente el 26 de junio del

---

\* Instituto de Investigaciones Jurídicas-UNAM.

2000 ambos programas anunciaron al mundo que compartirían los resultados de sus investigaciones y que lo harían, además, de manera pública, asumiendo la responsabilidad de usar solidariamente estos descubrimientos. En esa ocasión el Primer Ministro Británico Tony Blair y el Presidente Clinton realizaron de manera conjunta el anuncio. La trascendencia del desciframiento del genoma humano quedó resumida en una frase de Clinton: "Estamos aprendiendo el lenguaje con el que Dios creo la vida". Esa era la síntesis de lo que significaba encontrar el mapa genético, el código del genoma humano.

Las repercusiones de estos conocimientos serían de tal magnitud que HUGO, el proyecto público sobre el genoma humano, dio una cantidad muy importante de recursos económicos a Ethical, Legal and Social Implications (ELSI) para que les proporcionara ideas y directrices sobre los cuestionamientos éticos y legales acerca del uso de la información genética. Se sabía que detrás del uso de la información genética existían grandes riesgos sociales en materia de derechos y discriminación, entre otros. ELSI-HUGO propuso tres principios básicos en torno al genoma humano: respecto a la dignidad y derechos fundamentales de la persona; respeto a la responsabilidad frente a la dignidad de la persona y solidaridad de las sociedades ante el uso de la información genética.

La trascendencia de la información genómica llevó a la UNESCO a elaborar la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos en 1998. Esta Declaración se firmó cincuenta años después de la Declaración Universal de los Derechos Humanos de 1948. Ciertamente, al terminar la Segunda Guerra Mundial había que darle un lugar de dignidad al individuo después de las atrocidades de los nazis y los efectos de la guerra; surgió así la Declaración Universal de los Derechos del Hombre. En el ámbito científico, las armas de la biología molecular y las aplicaciones en la genómica han hecho imprescindi-

ble proteger de nueva cuenta al hombre, desde otra perspectiva bioética y normativa.

Por ello surgió esta nueva declaración: la Declaración Universal sobre el Genoma Humano que se ha convertido en el documento de referencia para todas las actividades de la investigación científica. En su elaboración colaboró el doctor Rubén Lisker, quien fue uno de los mexicanos que participaron en el colectivo internacional que redactó la mencionada Declaración de la UNESCO. Este documento retoma los principios de ELSI pero, en sus 22 artículos, va más allá. Los principios básicos de la Declaración sobre el Genoma Humano son:

- el genoma humano es patrimonio común de la humanidad, en sentido simbólico.
- respeto al consentimiento libre e informado de los sujetos y/o pacientes de una investigación y/o intervención clínica genética.
- prohibición del uso comercial de las partes del cuerpo humano.
- prohibición de la clonación.

Por otro lado, los descubrimientos que ha traído el Proyecto Genoma Humano (PGH) son muy importantes. Nos dicen, por ejemplo, que el 99.8% del ADN es idéntico para todas las personas y que no hay manera de determinar una etnia de la otra, a partir del desciframiento de sus genomas. Es por ello que, para Sanger, director del Laboratorio Sanger del Centro de Cambridge, estos descubrimientos constituyen la corroboración de la Declaración Universal de los Derechos del Hombre: nadie puede considerar a otra persona como inferior a causa de su código genético. ¿Cuáles son, entonces, los riesgos sociales del manejo de la información genómica que preveía ELSI? ¿Porqué teníamos que elaborar y suscribir una Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos? ¿En qué sentido deberíamos trabajar para construir un nuevo derecho que garantizara y pro-

tegiere a las personas y promoviera la solidaridad social ante la información genómica?. Responder a estas preguntas, para México, será el objeto de nuestras siguientes reflexiones.

## 2. El nacimiento del derecho genómico

La primera pregunta que tenemos que contestar, para el derecho, es, ¿cuál es el bien jurídico a proteger? Recordemos que para ELSI el primer principio básico consiste en proteger la dignidad y los derechos fundamentales de la persona ante el manejo de la información genética. La razón última tanto de la medicina como del derecho es la persona humana; como sabemos el término de persona es un término equívoco, ya que hay diversos conceptos para el mismo vocablo, desde el punto de vista jurídico la persona la definimos como un centro de imputación de derechos y obligaciones.

En el sistema jurídico mexicano existen nuevas categorías que han venido a modificar el concepto de persona; efectivamente los avances de la ciencia han llevado al reconocimiento de la categoría de personas al embrión, o al preembrión y de los que tienen muerte cerebral. Esto, como podemos intuir, tiene importancia para las consideraciones, tanto del derecho en general como del derecho genómico.

¿Cuáles son los principios de información genómica que han surgido a raíz del PGH? ¿Qué significa la privacidad genética? La información genética tiene tres características fundamentales: es nominativa, de filiación y de naturaleza predictiva. Es nominativa porque es la que identifica a una persona de otra. Cada individuo tiene una huella genética que lo identifica de manera personal: ningún ser humano tiene, exactamente, el mismo código genético que otro ser humano. Es información de filiación porque la información genética revela la relación que existe con las personas

de un grupo: si hubiera alguien relacionado con él, lo identificaría. Y por último la información genética es predictiva ya que nos informa lo que puede suceder con el sujeto en términos de salud. La potencialidad y los riesgos de la información genética son enormes, como se puede comprender. Una huella genética se identifica a partir de nuestra saliva, de nuestro pelo, de nuestra sangre, de nuestras uñas, de una pestaña... de cualquier parte de nuestro cuerpo. A partir de esta información genética se puede conocer el pasado, el presente y el futuro de un individuo: de ahí la potencialidad y el riesgo que existe con el manejo de esta información; de ahí la gran preocupación que tenemos de proteger adecuadamente el uso de la información genética. En todos aquellos lugares en donde encontramos al individuo y ejerce su dignidad deberá haber una reforma jurídica que lo proteja. En México estas reformas tendrían que estar en el derecho público, en el derecho privado y en el derecho social. Veamos en que aspectos.

## *2.1 Derecho público*

### *a) Derecho constitucional*

En el marco jurídico internacional existen diversos antecedentes. En el derecho comparado constitucional podemos encontrar ya Estados que han regulado el uso de la información nominativa. Ante la creación de las bases de datos y sistemas de información diferentes países han optado por darle un marco jurídico al manejo de datos personales; protegen al individuo con relación al uso de la información. En esta línea de ideas en 1984 la Unión Europea firmó el Convenio de Estrasburgo para la protección de las personas con respecto al tratamiento automatizado de datos personales. En el derecho público se han creado instancias, en varios países de Europa, para la resolución de controversias, donde

el sujeto puede pedir que sus datos sean eliminados de un archivo de información, o bien, que su información se actualice, puede solicitar información acerca de quién está manejando la información, de cómo lo hace y durante cuánto tiempo la va a manejar, este derecho fue denominado en España como derecho de autodeterminación informativa, que incluso ha consagrado a nivel constitucional. En América Latina varios países han reconocido el derecho a la autodeterminación informativa en sus Cartas Magnas, sin embargo en estos países han tomado la vía judicial para proteger el derecho a la privacidad. Este recurso denominado *habeas data*, protege al ciudadano frente al mal uso de los datos personales.

En México existe una propuesta de ley sobre el manejo de información pública y se trabaja para crear una Comisión de Información para la protección de la información pública. Pero se nos ha olvidado que detrás de toda información individual hay información sobre las personas. Nosotros estimamos que reformar la Constitución reglamentando el manejo de información nominativa respetando y garantizando los derechos de privacidad, pondría a nuestro país en la plataforma de aquellos llamados democráticos, donde se garantiza y salvaguarda el derecho a la privacidad. El argumento básico en el ámbito de la salud es que se trata de información de naturaleza sensible y que debe ser protegida por el derecho a la privacidad.

#### **b) Derecho administrativo**

¿Dónde se plasmaría el manejo público y privado de la información genética? Veamos este problema desde el punto de vista del derecho administrativo. El derecho administrativo es el que regula las normas del Estado como prestador de servicios, en este caso, el servicio de salud se encuentra regulado en la Ley General de Salud, que en su artículo 32 define lo que es un expediente clínico.

Por otra parte en el reglamento de servicios del ISSSTE se define lo que es un expediente médico y se dice que es propiedad de la institución, la que debe guardarlo por cinco años. En la nueva Ley del IMSS se contempla incorporar al sector privado en la prestación de la seguridad social y hay un artículo muy riesgoso que es sobre el expediente electrónico médico único. Esto implica que habría que hacer un código de barras o un archivo donde esté toda la historia clínica del individuo. El problema de esto consiste en que, como no hay una norma adecuada, persisten graves riesgos en el manejo de la información automática de los bancos de datos.

Pero en el caso de la práctica de la clínica privada existen normas generales que definen como se deben manejar las bases de datos y/o la información de la salud. Cada institución de salud privada tiene sus propios reglamentos de cómo conducir sus expedientes, de que derechos gozan los usuarios y pacientes para requerir información. Debería de existir una normatividad general, en la que interviniera la Secretaría de Salud, para reglamentar estos aspectos.

Por otro lado, en lo que respecta al manejo de tejidos, la reforma a la Ley General de Salud de 1997 incorporó algunos elementos de biotecnología, sin abordar explícitamente el genoma humano.

Para los efectos de esta ley, se consideran productos biotecnológicos, aquellos alimentos, ingredientes, aditivos, materias primas, insumos para la salud, plaguicidas, sustancias tóxicas o peligrosas, y sus derechos, en cuyo proceso intervengan organismos vivos o parte de ellos, modificados por técnica tradicional o ingeniería genética.

Como podemos ver, entonces no existen normas sobre el manejo de datos personales, de células, de tejidos, e incluso de embriones. Existen requerimientos de tipo sanitario pero hay una omisión absoluta sobre los derechos de los pacientes y el dona-

dor; sobre la confidencialidad de la información; sobre el tema del resguardo de las células; sobre el destino de la investigación y otras normas. En últimas fechas se han hecho propuestas legislativas tanto en la Cámara de Diputados, como en la Asamblea del Distrito Federal, pero aún se encuentran en discusión.

### c) Derecho penal

Desde hace varios años la criminología ha tenido que ver con el uso de las huellas genéticas. En algunos países europeos existen bancos de datos genéticos para el uso público, es decir, creados por el Estado. Argentina es el único país latinoamericano que cuenta con un Banco Nacional de Datos Genéticos y con una ley específica que reglamenta su uso. Éste se estableció para determinar la filiación de las personas y para saber cuál era su origen.

### d) El derecho de la propiedad intelectual: patentes

En el derecho internacional público existe una rama que se ha visto en gran desarrollo a raíz de la investigación genética: la propiedad intelectual, y de manera fundamental, las patentes. Los derechos de la propiedad intelectual tienen una gran importancia para el desarrollo económico de los países, ya que en muchos casos son la base para generar inversiones de diversa índole. La patente es un derecho que otorga el Estado para la explotación exclusiva de un invento. Constituye, de hecho, una excepción al monopolio. Para que algo pueda ser considerado un invento se tienen que probar tres cosas: que sea nuevo, que tenga una aplicación industrial y que cambie el estado del arte. Es en este sentido que la investigación genética planteó nuevos problemas al derecho de propiedad intelectual. Cuando terminó el mapeo del PGH se planteó un problema: ¿se podría pensar en patentar esta información? ¿Qué podía patentarse?, ¿el mapeo

genético implicaba un descubrimiento? Las secuencias genéticas que supone el decodificar un cromosoma y ver, por ejemplo, que en ese cromosoma esta la alteración que produce una cierta enfermedad, ¿constituye un descubrimiento? ¿Eso se puede patentar? ¿Qué pasa cuando modificamos una molécula de ADN en plantas o animales? ¿Qué pasaría con los beneficios para la humanidad si se permitiera patentar estos descubrimientos? La misma secuencia de ADN, ¿es una invención o es un descubrimiento?

En México la Ley General de Propiedad Intelectual dice que no se pueden otorgar patentes sobre organismos vivos en su estado natural, ni sobre plantas, ni sobre ninguna otra forma de vida. El otorgamiento de patentes en nuestro país se realiza ante el IMPI. Esto implica que si alguien, que está realizando investigación genética en nuestro país, decide patentar sus descubrimientos o invenciones va a ser muy difícil que lo logre si se consideran elementos en estado natural. Es necesario sensibilizar tanto al legislador, como a las instancias de protección, y a la población en general, para que acepten la idea de patentar los descubrimientos de la investigación genética.

Es evidente que el genoma humano ha existido desde que existe el hombre. Pero es trascendente sólo en el momento en el que alguien, un sujeto, hace una interpretación del mismo, y realmente dice que es y de que se trata. Entonces se da una especie de valor agregado: son derechos de propiedad intelectual que se tienen que reconocer al investigador que realiza una aportación y que tiene todo el derecho de registrar sus derechos, en términos de derechos de autor, o de solicitar una patente.

Es por esto que estimamos que se tendría que reformar la ley en el sentido de garantizar los derechos de los científicos como aquellos sobre los bancos de datos y los de los donadores de tejido que pueden ser fuente de investigación. Las personas que brindan su información genética para investigaciones o experimentaciones deben también recibir un beneficio o un reconocimiento públi-

co. Lo que proponemos es que el portador o el donador de la información genética tiene que tener un reconocimiento tanto económico como moral.

Esto es importante destacarlo, debido a que en nuestro país las comunidades indígenas son muy atractivas para realizar investigaciones genéticas. En caso de que se legislara en este sentido hay quienes consideran que las industrias farmacéuticas tendrían que apegarse a este principio y compartir los beneficios de sus investigaciones con los donadores y/o sujetos de sus investigaciones. Esta filosofía es la que debe guardar la ley mexicana.

## 2.2 Derecho privado

### a) Derecho civil

En este campo se han venido utilizando pruebas genéticas desde hace algún tiempo. Una de sus aplicaciones es en la filiación cuando, por ejemplo, los padres llegan a incumplir sus obligaciones, o para determinar la paternidad. Existe un debate en torno a si se puede o no obligar a un individuo a realizar una prueba genética. Hay quienes se oponen, por considerar que significa atentar contra la integridad del hombre, contra su cuerpo. Por otro lado, existen además otro tipo de consideraciones, ya que para realizar la prueba de manera adecuada tenemos que conocer los laboratorios que tienen la capacidad científica para efectuarla; y elaborar un registro de estos laboratorios. Además, tenemos otra consideración jurídica: el valor probatorio del ADN. Hasta ahora el juez no está obligado a tomar como válida esta prueba, aunque muchos la aceptan. Todos estos elementos tendrán que ser normados por nuestra legislación.

### b) Derecho mercantil

El derecho mercantil es el conjunto de normas que regulan las relaciones entre los individuos en el ámbito comercial. Esta es, en consecuencia, una de las ramas del derecho donde las repercusiones del uso de la información genómica pueden cobrar una mayor potencialidad: el ramo de los seguros se verá revolucionado con dicha información. En este renglón el riesgo que vemos se encuentra en el manejo de la información genética por un tercero: el consentimiento informado y la no discriminación son los principios que deberán regir el uso de esta información.

Los seguros, tanto médicos como de vida, están basados en el principio del riesgo. La mayor parte de las enfermedades tienen un componente genético. ¿Se podrá demandar a los padres por las *deficiencias* con las que crearon a sus hijos? ¿Se les podrá exigir una indemnización? En un escenario de privatización de la atención médica estas cuestiones adquieren una gran importancia, ya que los seguros consideran la existencia de condiciones preexistentes como causal para no pagar; y las condiciones genéticas son preexistentes.

Esta situación es a todas luces inequitativa y el derecho debe buscar la armonización en este renglón.

## 2.3 Derecho social

En el ámbito del derecho social consideraré la rama del derecho laboral. La Ley Federal del Trabajo, en su artículo 134 habla de la obligación del trabajador de someterse a exámenes y reconocimientos médicos. Un examen médico no es igual a un examen genético... pero eso puede llegar a cambiar. Ahora estamos desarrollando la medicina genómica que es una medicina individualizada, pensada en un sujeto, en un perfil genético: tiene

grandes atractivos pero también graves consecuencias que debemos prevenir. Pensemos, por ejemplo en el caso de un trabajador que, genéticamente, tenga la susceptibilidad para desarrollar determinada enfermedad. Solicita empleo y la empresa le pide información sobre su perfil genético. Las condiciones de trabajo, combinadas con la susceptibilidad del trabajador, podrían llevarlo a incrementar los riesgos, o a disminuir el plazo para desarrollar la dicha enfermedad. ¿Qué hace la empresa? ¿Lo contrata aceptando los riesgos de una eventual demanda? ¿No lo contrata y se enfrenta a una demanda de discriminación? ¿Informa al trabajador de los resultados de las pruebas o no le dice nada? Todas estas consideraciones tendrán que ser reguladas jurídicamente. El seguro tiene sus propios jurídicos, pero los avances de la medicina genómica representan para el derecho un enorme reto en términos de justicia social.

### 3. La protección del alma biológica

Como hemos visto, el manejo de la información genética plantea la necesidad de revisar la normatividad existente en diferentes ramas del derecho. La importancia de las transformaciones que traerá como consecuencia el uso de la información genómica es de tal magnitud, que algunos especialistas consideramos que estamos presenciando el nacimiento de una nueva rama del derecho: del derecho genómico.

El derecho genómico tendrá que construirse sobre los principios del consentimiento informado; de la no discriminación genética y de la prohibición del lucro en el uso de partes del cuerpo humano. Tendremos que luchar todos por defender la igualdad y la privacidad de la información genética, ya que esta información revela nuestro pasado, nuestro presente y nuestro futuro. Tendremos que reglamentar el uso de la tecnología

genética y que vigilar sus aplicaciones. Tendremos que reconocer los derechos del investigador y del donador de tejidos. Tendremos que normar el establecimiento y manejo de los bancos de datos genéticos. Tendremos que consolidar y promover nuestras instancias nacionales en la materia, como la Comisión Nacional para el Genoma Humano, para que se implementen las políticas y acciones sobre el uso de la información genética y el manejo de nuestro genoma.

El código genético es lo que nos hace ser individuos, es el alma biológica del ser humano. Y esto que implica ser el alma biológica es lo que tenemos que defender: el derecho, la bioética son instrumentos que nos ayudarán en la búsqueda de armonización de los intereses en juego, el científico, el económico, el político, el colectivo y desde luego, el familiar.

## Bibliografía

*Declaración Universal sobre el Genoma Humano y Derechos Humanos*,  
<http://members.fortunecity.com/quimica1/decgenoma.htm>

*Guía internacional de la bioética*, <http://www.bioeticas.net/leg/01.htm>

Muñoz de Alba Medrano, Marcia, 1996. "Derecho a la intimidad en el manejo e información de la salud; Ley informatique el libertis francesa", *Boletín de Derecho Comparado*, México, nueva serie, año XXIX, núm. 86, mayo-agosto.

Muñoz de Alba Medrano, Marcia (coordinadora) 2002. *Reflexiones en torno al derecho genómico*, México, UNAM.



# Lenguaje y génesis

IGNACIO GARNICA DOVALA\*

A partir de algunas reflexiones sobre posibles consecuencias de la revolución científica del siglo XX, léase genómica, pongo a consideración del lector un trazo de ideas que nos permite orientar el estudio de interrogantes que emergen de pensar el lenguaje en su dimensión genética, vale decir, considerar el lenguaje humano en el sentido de Chomsky:

- 1) Ante los resultados evidentes de la genómica: ¿Qué debemos entender por la expresión: *los genes dotan a una parte del cerebro humano de la capacidad de adquisición del lenguaje?* (Chomsky: 1988).
- 2) Ante los resultados evidentes del programa de inteligencia artificial: ¿Cómo dimensionar la relación dialéctica entre la inteligencia humana y la inteligencia artificial mediada por el lenguaje?
- 3) Ante resultados evidentes de programas para la comprensión de la adquisición de la lengua en condiciones de ausencia perceptiva de audición: ¿Cómo comprender el resto de las percepciones (visual, táctil-sinestésica...) en su proyección lingüística?

Para perfilar un estudio de cada una de las tres interrogantes se requiere reflexionar en torno al estado del conocimiento científico contemporáneo manifiesto, entre otros, en los resultados de la revolución genómica.

---

\* Departamento de Matemática Educativa. Cinvestav del IPN. smmeig@aol.com.mx

Por limitaciones de espacio, sólo tres ideas centran la reflexión:

- a) La cuestión de los fundamentos del lenguaje humano (¿causalidad biológica o desarrollo cultural?).
- b) La cuestión de los resultados evidentes de la ciencia y de la tecnología (genética-genómica, ¿gen del lenguaje?).
- c) La cuestión de los resultados de estudios asociados al lenguaje humano bajo la consideración de la noción de *instinto* (¿emerge “la palabra” de instinto y percepción auditiva?).

Centraremos nuestra atención, en este artículo, en los fundamentos biológicos del lenguaje humano.

El desarrollo histórico del conocimiento cedió, en el transcurso de las últimas décadas, a formas cada vez más complejas en torno a la comprensión de los procesos pertinentes a las relaciones mente-cerebro. En particular, la ciencia de la mente permitió la convergencia de diversas disciplinas: lingüística, neurociencia, filosofía, psicología e inteligencia artificial. Las ciencias cognitivas son, al parecer, espacios de producción teórica de la inteligencia humana que, al orientar su objeto de estudio a la comprensión de la mente, nutren a esta de teorías y métodos propios de las disciplinas en cuestión.

En la figura 1 se presenta un esquema que es el de un mapa *polar* que dibuja en su sentido amplio la noción de ciencia cognitiva; en forma concéntrica indica: tres etapas con sentido teórico diferenciado en forma radial (cognitivismo, emergencia, enactivo); la diversidad de disciplinas y los nombres de autores que dirigen sus estudios en tal sentido.

Nuestro interés localiza las fuentes teóricas, *grosso modo*, en autores como Chomsky, Fodor, Simon, Newell, McCarthy y Pinker (quien no aparece en el mapa, pero cuya aportación teórica se ubica en el área de la neurolingüística y la neuropsicología). Es nuestra intención poner en el centro de las reflexiones algu-

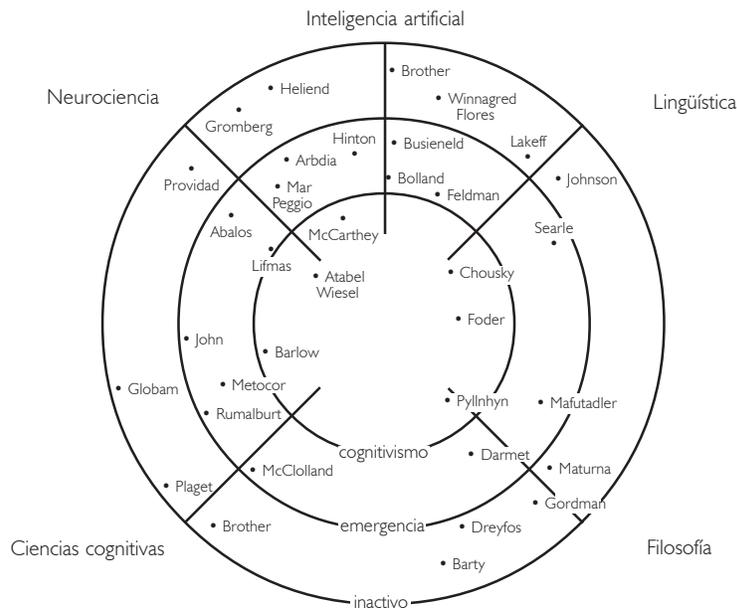


FIGURA 1. Una carta conceptual de las ciencias cognitivas actuales con forma de mapa polar, con las disciplinas respectivas en las dimensiones angulares y los diversos enfoques en el eje radial. Esta carta conceptual fue presentada por F. Varela en *Conocer las ciencias cognitivas*.

nas de las aportaciones venidas de la lingüística (Noam Chomsky), de la neurociencia (Steven Pinker) y de la inteligencia artificial (Alan Turing).

### ¿Gen del lenguaje?

Desde Chomsky, sabemos que la voz humana es mucho más que sonido. En sus trabajos, Chomsky argumentó que existe una estructura profunda de la lengua que se encuentra determinada biológicamente y que explica la capacidad potencial de cualquier hombre para adquirir cualquier lengua. En 1959 planteó que, el

hecho de que los niños aprendan a hablar sin instrucciones, y el de que los adultos sean capaces de construir un número infinito de oraciones a partir de un número finito de palabras, nos indican que existe una *gramática universal*, es decir, una serie de reglas generales sobre la estructura del lenguaje. Afirmó, también, la existencia de estructuras cerebrales especializadas del lenguaje humano. Estas tesis han dividido, desde entonces, a quienes creen que existe una determinante biológica del lenguaje de quienes lo consideran un producto histórico y social. Recientemente, como veremos, esta polémica ha dado pie a otra, entre quienes aceptan la determinación genética de la lengua y, de manera particular, de la gramática, y quienes la niegan.

En todo caso, las tesis de Chomsky vinieron a revolucionar el estudio de la lingüística y abrieron nuevos campos a la investigación científica. Centraremos nuestra atención, guiada por el sentido de *acercamiento* al objeto de estudio, en dos de dichos campos: la neurofisiología con las aportaciones en genética y en genómica; de manera particular, la obra de Pinker ubicada en la neuropsicología y la neurolingüística; y un tercero, *la máquina de Turing*, asociada al campo de la inteligencia artificial (en adelante, IA) con fundamento, entre otros, en la producción teórica del matemático A. Turing; léase en este caso el campo de la ciencia de la computación. Los tres se encuentran en la base de la investigación que permitió el desarrollo de las máquinas artificiales que reconocen y reproducen la voz humana.

En el trabajo de Pinker (1994) la noción de *instinto* se nos presenta como concepto que articula una red de nociones asociadas a la lingüística de Chomsky, por una parte, y al desarrollo de la genética, por la otra. De especial interés resulta mirar los resultados de sus estudios en lo que concierne a los elementos neurolingüísticos: la percepción fonética como sexto sentido, caracterizado en la frontera de la percepción y la producción lingüística, bajo la mediación fisiológica de los órganos del habla.

Sus conclusiones fueron incorporadas a la IA en programas de cómputo asociados al tratamiento informático de la voz (procesadores de textos, reconocimiento de voz y traducción escrita del texto, traducción de lenguas escritas, etc.).

La máquina de Turing, por otra parte, constituye un principio básico del procesamiento de la información, porque con elementos finitos procesa un número infinito de elementos, lo que constituye uno de los principios de la informática.

Pero ¿cómo se vincula la genética con el lenguaje? Ya desde los años sesenta los científicos comenzaron a plantearse que el habla y el lenguaje debían tener una base genética. Recientemente, se anunció el descubrimiento de lo que algunos autores consideran *el primer gen del lenguaje*.

Este descubrimiento, en todo caso, constituye la primera vinculación de un gen con el lenguaje humano. Desde principios de los años noventa, un grupo de investigadores británicos inició el estudio de la familia KE que tiene diversas disfunciones en el lenguaje: no pueden controlar los labios y la lengua; se les dificulta formar palabras y la utilización y comprensión de la gramática. La familia KE fue descrita por vez primera en 1990. Los estudios de la familia abarcan tres generaciones que presentan discapacidades en su lenguaje.

Los investigadores lograron avanzar más aún cuando pudieron estudiar a una persona, con los mismos trastornos, no vinculada a la familia KE, a la que bautizaron como CS. Las comparaciones de los casos permitieron la localización de la mutación genética en el cromosoma 7. El gen, llamado FOXP2, según los especialistas podría aclarar el origen de los defectos o trastornos en las capacidades lingüísticas de las personas.

El análisis del proceso de transmisión de las disfunciones llevó a concluir que un sólo gen era el responsable de las mismas. Se habló entonces del *gen para la gramática*. Según el director de la investigación, el profesor Anthony Monaco, constituía la

primera prueba de un gen concreto que ha sido identificado tras sufrir una mutación que ha desembocado en un trastorno lingüístico (Monaco:1998).

A decir de los científicos, este gen no actuaría aislado, sino mediante una proteína que afecta a otros genes relacionados con el habla y el lenguaje, es decir, que afecta el funcionamiento del circuito del lenguaje en el cerebro. La polémica dividió nuevamente a los investigadores.

Mientras algunos afirmaban que los síntomas de los KE estaban más relacionados con algún problema cerebral, neuromotor, o de otro tipo, otros defendían una interpretación meramente genética. Los resultados de los estudios aparecieron en *Nature Genetics*, en el volumen 18, número 2, de 1998, como producto de un trabajo conjunto de investigación del Wellcome Trust Center for Human Genetics, de la Universidad de Oxford, y el Instituto de Salud Infantil de Londres. Se habló entonces de la localización de un gen implicado en severos desórdenes del habla y del lenguaje. Y, desde entonces, y a pesar de los llamados a la prudencia de sus propios descubridores, se han multiplicado las expectativas.

Algunos especialistas niegan la afirmación de que hay un gen para el habla y el lenguaje. Otros la aceptan, pero afirman que no existen genes sólo para el lenguaje, sino que más bien los genes construyen estructuras cerebrales que permiten el lenguaje. Pero otros investigadores van más allá y sostienen que el habla y el lenguaje están recogidos en nuestro mapa genético. Y existen también quienes piensan que los descubrimientos de la genética despiertan la esperanza no únicamente de descifrar y explicar el habla y el lenguaje humanos, sino que la genética está cercana a identificar las raíces biológicas del pensamiento consciente, la mecánica del pensamiento cognitivo.

Sea lo que sea, los campos abiertos a la investigación por Chomsky, al parecer, nuevamente convergen en la inteligencia artificial, como pasaremos a ver.

Al referirnos a la relación, en su sentido dialéctico, entre inteligencia humana e IA, pretendemos comprender procesos de interacción entre el uso de programas de cómputo, procesadores y traductores, por ejemplo, y la adquisición de competencia lingüística.

La máquina de Turing, cuyo fundamento es poner en relación los elementos finitos para el procesamiento de un número infinito de elementos, expresión a la vez de la informática, establece condiciones en el sentido de que las tesis de Chomsky relacionadas con la facultad de los adultos para construir un número infinito de oraciones a partir de un número finito de palabras, puedan ser expresadas, en su sentido pragmático, en el horizonte de programas de IA, particularmente de cómputo.

En términos genéticos, podríamos expresarlo como la capacidad de la naturaleza para crear, a partir de un número finito de elementos o bases, todas las formas de vida. Y si estas bases han dado voz a la vida y han dado habla al humano, el humano moderno, mediante el conocimiento del funcionamiento de su propia habla y de su lenguaje, ha dado voz a las máquinas. Las máquinas artificiales con voz de la informática moderna deben mucho a las tesis de Chomsky acerca la existencia de una estructura biológica de la lengua: Chomsky abrió nuevas líneas a la investigación científica que, pasando por la máquina de Turing y los trabajos de Pinker, permitieron el desarrollo de las máquinas que reconocen y reproducen, hoy día, la voz humana, nuestra voz.

Para concluir la revisión de los aportes de Chomsky, desde la perspectiva de nuestro análisis, diremos que, hasta donde sabemos hoy, la genética nos dice que Chomsky tenía razón: que hay una correlación entre el habla humana y la existencia de una gramática universal: los estudios del *gen de la gramática* nos indican que las disfunciones del habla de la familia KE se asocian a disfunciones gramaticales relacionadas con la mutación del mencionado gen.

Nos indican también que la dificultad del movimiento de la boca, labios y lengua, crea problemas con los fonemas y la gramática. Y que, como otras teorías lingüísticas afirman, algunos problemas del habla, como la tartamudez, se asocian con problemas gramaticales, como el uso del tiempo verbal adecuado.

Finalmente, señalaremos que, desde una perspectiva diferente, en lo que respecta a otros campos de percepción (visual, táctil-sinestésica, etc.) en su relación con la adquisición del lenguaje, resultan de suyo nuevos retos a la investigación en el sentido formulado. La logogenia, como método para generar condiciones pertinentes a la adquisición del lenguaje ante la privación de percepción auditiva, plantea también la necesidad de reconocer el potencial de la percepción visual para el mismo objetivo, vale decir, para la adquisición de la lengua (Radelli: 1997). Es decir, que las bases biológicas del lenguaje tienen que ver con varios de nuestros sentidos.

Los diversos campos de la ciencia cognitiva pueden expresarse simbólicamente por las mismas estructuras. Uno de los recursos que los autores usan para la presentación simbólica de las ideas teóricas es *la estructura arbórea*. Parece ser éste un recurso afín a la naturaleza del fundamento de la informática, toda vez que aparece como necesidad la presencia del sentido lógico-matemático de lo continuo-discreto (infinito-finito) (véanse las figuras 2 y 3).

Veamos; Pinker se plantea la pregunta: ¿Qué es lo que define el patrón de una lengua? —¡La estructural!, contestamos. Continúa él: “igual que las palabras y los sintagmas, [los fonemas] se agrupan y llegan a formar estructuras...” (Pinker: 1994). Por ejemplo, la organización de sílabas en grupos rítmicos da lugar a la presentación de *estructura arbórea* que corresponde.

A continuación el caso de la palabra “organización”:

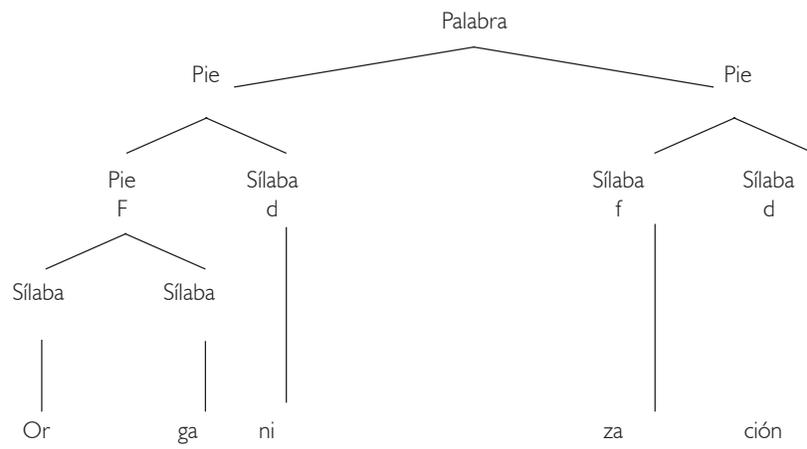


FIGURA 2. Fuente: Pinker, S., 1994.

Vayamos ahora de las estructuras fonéticas de Pinker a las estructuras sintácticas de Chomsky.

En la perspectiva de Chomsky, la estructura en cuestión podría ser este árbol que expone la estructura sintáctica de la oración: *Hoy se realiza la última sesión del Seminario de la Revolución Genómica.*

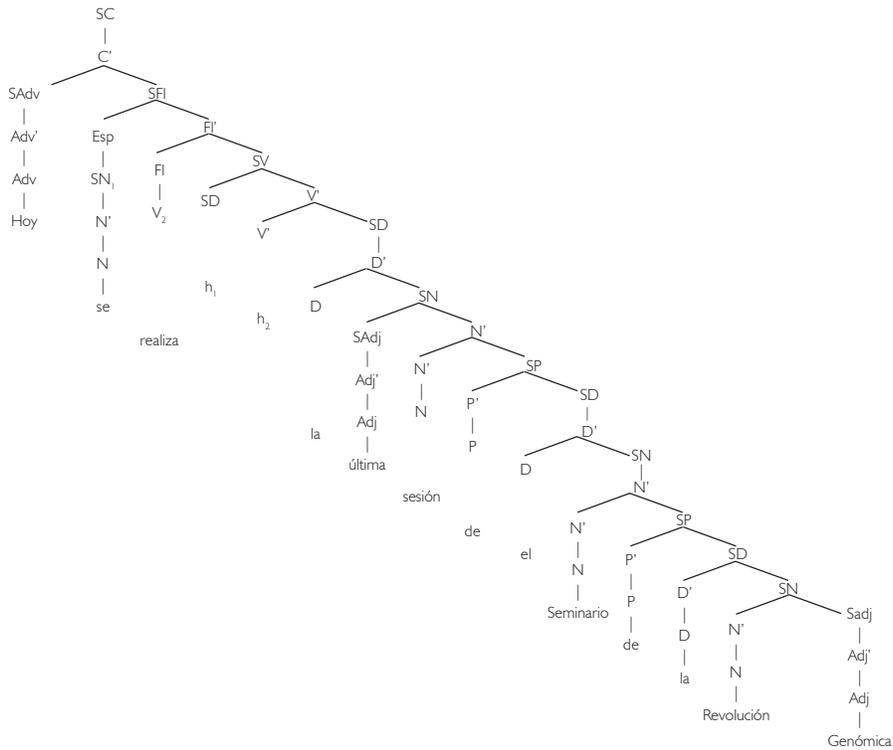


FIGURA 3. Elaboración personal.

De esta manera, la búsqueda de la dimensión biológica del lenguaje humano, planteada por Chomsky, encuentra nuevos elementos en la investigación genética y en la neuropsicología y la neurolingüística de Pinker. Esta búsqueda, enriquecida con otros aportes, como los de Turing, a los que hemos hecho referencia, ha desembocado en algunos de los logros de la IA, como los programas de cómputo asociados al tratamiento informático de la voz.

Por otra parte hoy sabemos que el lenguaje, la lengua y el habla se relacionan, a su vez, con diferentes campos perceptivos, como el visual y el táctil-sinestésico. Con ello se fundamentan, volviéndose más complejas, las tesis de la existencia de una naturaleza biológica de la lengua.

Podemos entonces concluir diciendo que la misma ciencia que nos ha permitido dotar de voz a las máquinas nutre ahora, de nueva forma, viejos problemas. Genes, estructura del lenguaje y lógica matemática, orientada a la IA, convergen hoy para enriquecer la antigua discusión sobre la génesis del lenguaje: ¿natura/cultura?

## Bibliografía

- Chomsky, Noam, 1988. *El lenguaje y los problemas del conocimiento*, Visor, España.
- Lorenzo, Guillermo y Longa, Víctor Manuel, 1996. *Introducción a la sintaxis generativa*, Alianza Universidad, España.
- Monaco, Anthony P. (*et al.*), 1998. "Localisation of a gene implicated in a severe speech and language disorder", *Nature Genetics*, vol. 18, núm. 2.
- Penrose, Roger, 1989. *La mente nueva del emperador*, FCE, México.
- Pinker, Steven, 1994. *El instinto del lenguaje*, Alianza Editorial, España.

- Radelli, Bruna, 1997. “Significados sintácticos”, en *Estudios de lingüística formal*. Pool Westgaard, M., ed., El Colegio de México, CELL.
- Ridley, Matt, 1999. *Genoma*, Taurus, España.
- Varela, Francisco J. (*et al.*), 1997. *De cuerpo presente. Las ciencias cognitivas y la experiencia humana*, Gedisa, España.

# Retos educativos del Proyecto Genoma Humano

PATRICIA EHRLICH QUINTERO\*

Durante el ciclo de reflexiones sobre el Proyecto Genoma Humano, hemos visto la trascendencia y potencialidad revolucionaria de este proyecto de investigación científica de carácter internacional y transdisciplinario.

Los conocimientos que se han logrado hasta el momento han hecho evidentes cuestiones claves que desmitifican por un lado el inconmensurable poder de la ciencia, siempre sujeta a rectificaciones, y por otra parte, la estrecha interrelación entre los factores que determinan tanto el desarrollo humano, como el de la naturaleza, desde lo biológico y lo social.

El medio ambiente, la cultura, la economía, la política, la salud, el conocimiento, los derechos humanos y la ética, son elementos concatenados entre sí y vinculados al Proyecto Genoma Humano. Se apunta ya a nuevas transformaciones en la sociedad, a una nueva forma de relación entre las personas y la naturaleza, el poder y el conocimiento.

Somos testigos de un proceso de profunda transformación, que tiene a su vez importantes repercusiones en el campo de la educación. Este trabajo pretende aportar algunos elementos a la reflexión y contribuir al debate en torno a un tema que sin duda afectará múltiples aspectos de la vida humana.

---

\* Universidad Autónoma Metropolitana-Xochimilco, pehrlich@cueyatl.uam.mx

La educación, en todas sus formas y niveles, es una actividad humana estrechamente vinculada al conocimiento y a la formación de las diversas generaciones de la población.

Frente a los avances de la ciencia y la tecnología en relación al genoma humano y sus aplicaciones, hay muchas cuestiones que resolver, entre las que se encuentran las siguientes:

- ¿Qué consecuencias tiene el avance del conocimiento científico y tecnológico sobre el genoma humano desde el punto de vista de la teoría, la política y la práctica de la educación?
- ¿Cómo enfrentar a corto, mediano y largo plazo, los retos que se presentan a la educación como aspecto importante de la cultura, en una sociedad con nuevos conocimientos, poderes y limitaciones en relación a la naturaleza?
- ¿Qué papel debe jugar la formación científica y humanística a lo largo de toda la vida para que los seres humanos conozcan y ejerzan sus derechos fundamentales?
- ¿Qué se puede hacer desde el sistema educativo formal y las instancias de educación no formal para que exista la posibilidad real para todos los ciudadanos de apropiarse y construir conocimientos, habilidades y valores acordes con las nuevas necesidades que tenemos?

El proyecto internacional de investigación sobre el genoma humano, plantea nuevos retos a la educación del siglo XXI.

Son múltiples las dimensiones que implica este conocimiento acerca del mapa de los genes de los seres humanos y el proceso de desciframiento de las relaciones que existen entre éstos y las características de las personas, como la salud, las diferencias poblacionales y su interacción con los distintos factores del medio ambiente natural y social. Los conocimientos alcanzados hasta ahora, iniciales y limitados aún a la cantidad de genes y algunos aspectos de su organización, han abierto grandes expectativas en

relación a la determinación biológica de los humanos y la posibilidad de manipulación de cada uno de sus atributos.

La visión determinista y el reduccionismo genético para la comprensión de la naturaleza humana, se han visto confrontadas con la evidencia del carácter decisivo del medio ambiente social y cultural en la manifestación de enfermedades como la diabetes. En este caso, por ejemplo, la dieta, la tensión generada por las formas de vida, los aspectos emocionales y la educación para la salud y su aplicación práctica, tanto en la prevención de la enfermedad, como en su tratamiento, juegan un papel determinante, no obstante de que se trata de un padecimiento básicamente hereditario.

El Proyecto Genoma Humano, a pesar de ser un proyecto limitado desde el punto de vista de la cantidad de investigadores que participan en el mismo, es de una gran trascendencia, ya que toca los problemas fundamentales de las características de la vida y su posible manipulación.

El ser humano, en su aventura de aprendiz de brujo, se está acercando a la posibilidad de influir en lo más íntimo de la vida humana, que es la determinación de sus características a través del conocimiento de las relaciones entre los genes.

Ya en 1953 Watson y Crick, sentaron las bases de esta revolución del conocimiento genético al descubrir el ácido desoxirribonucleico (ADN), que contiene toda la información que nos mantiene vivos. Hasta el año 2001, se ha encontrado ya la secuenciación del genoma humano, la del ratón y la de algunas bacterias. Se dice por esta razón que de 1984 al año 2000 se puede hablar de una nueva biología (Aznavorian, A., 2001).

La secuencia del genoma humano ya está completa, falta comprender esa información para leer esa instrucción, señala la doctora Ma. Teresa Tusié. Esto se compara también con una gran biblioteca en que ya tenemos todos los libros abiertos, sólo falta leerlos y comprenderlos, pues están en idiomas desconocidos, explica otro investigador.

¿Cuáles son las posibilidades y límites de estos conocimientos?, ¿qué representan para el futuro de la especie humana?, ¿cómo afectan su relación con el resto de los seres vivos en el mundo animal y vegetal?

Está abierta la interrogante acerca de la vida y el futuro de la humanidad que se enfrenta a las contradicciones que pueden llevar a la realización total de los seres humanos o a la confrontación entre el saber científico y el respeto a la vida en todas sus manifestaciones. Esto implica también la relación entre el sentido de la educación y de la vida; entre el futuro individual y el de la especie humana; entre las concepciones acerca del conocimiento científico y la educación.

La primera interrogante planteada en este trabajo se refiere a las consecuencias del Proyecto Genoma Humano respecto a la teoría, la política y la práctica de la educación. Más que a soluciones acabadas, esto nos lleva a preguntas y problemas sobre los que hay que reflexionar:

- ¿Qué educación se requiere para construir qué futuro, en función de qué tipo de vida animal, vegetal y humana ?
- ¿Quiénes y cómo deben tener acceso a la educación?
- ¿Qué posibilidades y qué límites tiene el conocimiento científico y tecnológico derivado del Proyecto Genoma Humano?
- ¿Cuáles son los riesgos y los retos para la humanidad?

### **La educación es una actividad de construcción del futuro en el momento presente**

No podemos hablar de educación, sin partir de una concepción explícita o implícita del futuro, del ser humano, del tipo de sociedad que queremos construir. Los conocimientos referidos al genoma humano han confirmado con las últimas investigacio-

nes, la estrecha interrelación entre genotipo y fenotipo. Las características biológicas de un ser humano, si bien son la base de su desarrollo, no tienen un carácter autónomo respecto a las influencias sociales y culturales. Ya antes del nacimiento, se dan o no condiciones favorables al pleno despliegue de las potencialidades biológicas: se les inhibe, distorsiona o se establecen retos a su fortaleza, a través de factores como el estrés, la nutrición y la salud. La conciencia social a este respecto es aún incipiente.

El ser humano al nacer, requiere de la interacción social y del estímulo para que se completen las conexiones entre las neuronas y se sienten las bases biológicas, psicológicas y sociales, a través de las cuales se desenvolverá como sujeto individual en un contexto social y un período histórico determinado. No es a través de la determinación genética que cada persona se define como individuo, sino en la interacción con su ambiente social y natural, que desenvolverá aquellas características establecidas potencialmente en su dimensión biológica.

La constatación de estos datos, nos acerca una vez más a la evidencia de la responsabilidad social que hay en torno a cada nuevo ser humano que llega a poblar nuestro planeta.

La unidad de lo social y lo individual, nos señala la necesidad que hay de considerar las dos dimensiones al hablar de desarrollo humano. No se puede entender al individuo al margen de sus condiciones sociales e históricas. Los avances de la ciencia y la tecnología, tendrán que aprovecharse en beneficio de cada ser humano en la Tierra.

La educabilidad de cada persona depende de sus condiciones concretas de existencia desde el momento de su gestación, mismas que están influenciadas por los conocimientos y concepciones que se aplican en torno a su desenvolvimiento fetal primero y postnatal, más adelante.

La diversidad entre los seres humanos sin parentesco directo sólo depende de determinaciones de carácter genético en un 0.2%

y entre hermanos en un 0.1% (Tusié, Ma. T., 2002; Muñoz de Alba, M., 2002).

Este conocimiento revela cómo las grandes variaciones entre los seres humanos están dadas por la relación entre las condiciones ambientales, en su más amplio sentido y sus pequeñas diferencias genéticas.

El determinismo biológico; base de la discriminación y las tendencias biologicistas en la educación, se muestra una vez más como planteamiento sin bases objetivas acerca del conocimiento de los seres humanos.

El papel de la educación es por tanto de gran trascendencia para la formación y el desarrollo de la personalidad de cada individuo. Las influencias sociales y culturales, aun en lo que se refiere a las bases biológicas del desarrollo, como son la nutrición y la atención de la salud, son factores de gran importancia para el despliegue integral de las potencialidades de cada ser humano.

Es por eso que desde el punto de vista pedagógico, se considera importante tomar en cuenta que cada individuo es un ser complejo, con dimensiones de carácter biológico, psicológico y social.

El proceso de la educación tiene además como parte de sus componentes esenciales los conocimientos de diversos tipos y, de manera destacada, el conocimiento científico.

Constatar nuevamente que el conocimiento científico no es un todo acabado e incuestionable, confirma la necesidad de una formación tal para los seres humanos, que les permita tener claro que el conocimiento siempre está sujeto a discusión, revisión, cuestionamiento y renovación, en tanto se trata de un proceso permanente de investigación y de construcción de nuestras concepciones acerca de la naturaleza, de la sociedad y del pensamiento.

No es lo mismo partir del supuesto de que la ciencia es un todo acabado e inamovible, que tener elementos para conocer su desenvolvimiento a lo largo de la historia y su interacción con el desarrollo de la sociedad.

La revolución científica y tecnológica ha puesto en evidencia el cambio de paradigmas fundamentales en muchas áreas científicas, así como la importancia y permanencia de conocimientos que hasta el momento siguen teniendo validez.

No todo lo alcanzado por la ciencia es desechable, y el saber acerca de su desarrollo, nos revela también procesos históricos que sería imposible conocer si sólo nos dedicamos a lo último que se ha encontrado en la investigación.

Están aún a debate las mejores vías para determinar qué conocimientos vale la pena tomar en cuenta para la formación de las nuevas generaciones. Los criterios pragmáticos que consideran que sólo se debería incluir aquella información útil para la vida inmediata de las nuevas generaciones, juegan actualmente un importante papel en una práctica educativa que se reconoce a nivel internacional como insuficiente para afrontar los retos de la humanidad.

Igual que hace cien años, es necesario clarificar y valorar el papel de la cultura acumulada por nuestros ancestros a lo largo de su existencia, y la importancia de su apropiación por las nuevas generaciones que, a diferencia de otras especies animales, tienen la posibilidad de dialogar con las preocupaciones de los seres que vivieron hace cientos y miles de años. Esto es especialmente importante en el terreno humanístico, pues la existencia de nuestra especie está puesta en peligro más que en otras épocas históricas.

El sentido mismo de la existencia de la humanidad y el valor de cada persona, deben confrontarse con otras experiencias históricas, para caracterizar las particularidades que presentan en la época actual.

Estamos frente a cambios y responsabilidades que deben ser compartidas de manera consciente por todos los pobladores de la tierra y la educación puede y debe abrir posibilidades de reflexión y participación activa a todos los involucrados en las consecuencias de los avances de la ciencia y la técnica.

Las concepciones teóricas de la educación, de la misma manera que las políticas y la práctica educativas, requieren de esta reflexión filosófica sobre el sentido de la educación, así como la nueva relación que hay que establecer entre el conocimiento científico, humanístico y los diversos saberes de la humanidad.

La definición de políticas educativas tendrá que tomar en cuenta las concepciones implícitas en cada decisión, en un mundo en que los derechos humanos y la formación de ciudadanos y trabajadores necesitan tener como referente obligado el acceso al conocimiento científico, tecnológico y humanístico para todos los sectores de la población.

Es preocupante el escaso aprecio que se ha tenido en las dos últimas décadas por la formación científica, técnica y humanística de la población desde los primeros niveles, como son la educación primaria, secundaria y media superior en México, así como la drástica reducción del gasto público en investigación y desarrollo de la ciencia y de la tecnología. La formación de maestros ha cedido también su lugar a la improvisación y a la capacitación superficial en etapas tan importantes de la vida como la escuela secundaria, que abarca del séptimo al noveno grado y coincide con la adolescencia. Las reformas a planes y programas de estudio de 1993, redujeron de manera inexplicable el tiempo dedicado a la enseñanza de la biología, la física y la química.

A nivel de educación media superior, es decir, del décimo al duodécimo grado, los más de 300 planes de estudio existentes excluyen con frecuencia este tipo de conocimientos.

La educación técnica de nivel medio y superior, tampoco se caracteriza por dar importancia a los conocimientos científicos que fundamentan los conocimientos técnicos. Estos tienden a ser obsoletos con mayor rapidez que las bases científicas que les dan origen.

A nivel internacional también se dan procesos de empobrecimiento de los planes y programas de estudio que llaman a la

reflexión. En Estados Unidos de Norteamérica por ejemplo, se han excluido en los últimos años los conocimientos que se refieren a la teoría de la evolución en diversos estados. Aún privan concepciones y criterios religiosos que se consideran cuestionados por este saber (Aznavurian, A., 2001).

Las políticas y la práctica educativa se ven afectadas así por concepciones que entran en contradicción con las necesidades planteadas por la nueva sociedad del conocimiento (Didriksson, A. 2000). En pleno siglo XXI, sigue vigente la discusión acerca del derecho humano al conocimiento científico, como sucediera en la Edad Media. Esto plantea un gran reto a la educación y a la reflexión en torno a los saberes requeridos para su realización.

Una segunda interrogante se refiere a los retos a corto, mediano y largo plazos que se presentan a la educación a partir del Proyecto Genoma Humano, en una sociedad con nuevos conocimientos, poderes y limitaciones en relación a la naturaleza.

Las cuestiones a resolver en este sentido están íntimamente ligadas a la necesidad de una nueva cultura espiritual y material, que tome en cuenta la relación de los seres humanos con la naturaleza y con la vida.

El futuro ya no se puede pensar en función de individuos o sectores sociales aislados del conjunto de la humanidad y de los seres vivos.

El carácter de los nuevos problemas ambientales y sociales, obliga a tomar en cuenta los lazos entre la vida humana y la vida vegetal y animal.

Nos afectan a todos los habitantes actuales y futuros de este planeta la agresión y el daño a la biodiversidad en la selva del Amazonas, en la selva Lacandona en Chiapas, o en los Chimalapas.

Los procesos de desertificación y de calentamiento de la Tierra están cambiando las condiciones climáticas y las condiciones de vida en todo el globo terrestre.

La manipulación genética de plantas y animales tiene consecuencias desconocidas por los avances actuales de la ciencia. En-

tre algunos especialistas en ciencias naturales existe la creencia de que mientras no haya evidencia de daños por los alimentos alterados genéticamente, no hay por qué preocuparse.

El problema es que cuando se presenten esas evidencias puede ser demasiado tarde para influir en solucionarlos. En el campo de la farmacología hay múltiples experiencias en este sentido; a los niños que nacieron dañados por el uso de la talidomida, por ejemplo, ya nada les evita los trastornos con los que nacieron.

Pareciera que no hay una conciencia clara de la trascendencia que tiene para la vida en general y para la especie humana, el hecho de que el genoma humano y la clave de la vida se hayan convertido en objeto de estudio y de posible experimentación.

Se trata en última instancia de la relación entre la humanidad y la naturaleza de la cual forma parte y depende para su subsistencia.

La vida y el futuro están en los laboratorios, a expensas de las posibilidades, las limitaciones y los riesgos que implica su manipulación.

Y pasamos a la tercera interrogante que nos planteamos en relación al papel que debe jugar la formación científica y humanística a lo largo de toda la vida, para que los seres humanos conozcan y ejerzan sus derechos y actividades fundamentales.

La reflexión en este sentido, nos lleva al análisis de algunos elementos del contexto actual y de la importancia del conocimiento de la historia.

A nivel nacional e internacional se ha dado una gran concentración del poder económico y del conocimiento científico en pocas manos. El poder y el conocimiento tienen a su vez limitaciones, condicionadas por las necesidades vitales a satisfacer en relación a la vida humana, vegetal y animal.

El poder de la economía y del conocimiento están concentrados en pocos seres humanos, en tanto que las necesidades vitales están generalizadas.

Las limitaciones del conocimiento científico incluyen y afectan también a los poseedores del poder económico, político y científico.

Esto significa que los supuestos *amos del mundo*, están sujetos a las mismas necesidades que la especie humana en su conjunto.

Si se rebasa una visión pragmática e inmediatista que impide tener una percepción prospectiva de las consecuencias benéficas y las limitaciones del conocimiento actual, es fácil comprender que los poderosos pueden ser víctimas de sus propios errores. El carácter del avance científico posible es tal, que también está sujeto a sus propias limitaciones.

El futuro depende así de la humildad y el uso que se le de al conocimiento y al cuidado social que se tenga en su aplicación.

La visión de unos cuantos, se convierte por necesidad en la visión de todos los seres humanos. La solución a los problemas parciales, es igual a la solución de los problemas que se presentan a la especie humana. Esto lo podemos ver con claridad en el campo de la salud, pues la posibilidad o imposibilidad de curación y prevención de enfermedades como el sida o el cáncer por ejemplo, tienen repercusiones importantes tanto a nivel individual, como social.

La formación científica y humanística juega por tanto un papel fundamental en la construcción de una nueva conciencia, capaz de percibir los problemas individuales y de sectores aislados de la sociedad en su relación con los problemas de la especie humana, a partir de una visión prospectiva.

El futuro de la humanidad y de la vida están en juego y es aquí dónde la conciencia humana deberá hacerse valer para garantizar su subsistencia y la de la naturaleza en su conjunto.

La vida y su futuro están ya en el centro de las preocupaciones de la educación contemporánea. Habrá que pasar de una visión tímida y marginal a una conciencia general que rebase los límites de la escuela.

Nos encontramos en un momento histórico en el cual se ha vuelto indispensable que todos los miembros de la sociedad tengan elementos para influir sobre los límites de las aplicaciones del

conocimiento científico. Esto afecta ámbitos tan diversos como los distintos momentos y procesos vitales del ser humano, en los que la toma de decisiones respecto a su salud, su reproducción y la de sus seres queridos, se vincula estrechamente con el conocimiento y la comprensión de las situaciones sobre las que tiene que hacer una elección.

El conocimiento y actualización que cada persona pueda tener en relación a los avances de la ciencia, la tecnología y las humanidades, también repercuten en el desarrollo de sus capacidades productivas, el ejercicio de sus derechos y deberes civiles y de participación democrática, así como en el consumo de alimentos, el cuidado del medio ambiente y la educación de sus hijos.

Las condiciones que nos tocan vivir en el siglo XXI, exigen que todos los miembros de la sociedad tengan elementos para transformar de tal manera la cultura global, que sea viable la supervivencia de la vida en el planeta Tierra.

Estamos pasando del conocimiento de unos cuantos investigadores a la cautela global, expresada por UNESCO en la *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*. Esta busca sentar las bases para legislar a nivel mundial acerca de la investigación y la aplicación de los conocimientos sobre el genoma humano.

Los temas implicados incluyen aspectos como el respeto a la dignidad humana y a los derechos de las personas, las condiciones del ejercicio de la actividad científica, la solidaridad y cooperación internacional y la aplicación de la declaración.

Es necesario pasar a la etapa de la generalización del conocimiento. Esta tiene como base dos impulsos de los que habrá que tomar conciencia:

- la voluntad política de la formación general científica y humanística de la población,

- la necesidad de valorar e influir en relación a los riesgos y limitaciones del conocimiento científico frente a la posibilidad de manipulación de la vida que tenemos como especie humana.

¿Qué se puede hacer desde el sistema educativo formal y las instancias de educación no formal para que exista la posibilidad real para todos los ciudadanos de apropiarse y construir conocimientos, habilidades y valores acordes con las nuevas necesidades que tenemos?

Terminaremos esta exposición señalando únicamente algunos de los grandes temas relacionados con los retos del sistema educativo y de la política cultural, como son:

- La ciencia y la política científica: el número reducido de investigadores en México, es un freno al trabajo científico en la era del conocimiento
- La relación entre legislación, bioética y derechos humanos como un saber a desarrollar y difundir en la sociedad mexicana
- La relación entre evolución y medio ambiente presenta riesgos insospechables, por la posibilidad de alterar drásticamente los tiempos de transformación en la naturaleza (Aznavurian, A., 2002).
- *Cada individuo es producto de la relación entre sus genes y el medio ambiente* (Ostrosky, P., 2002).
- ¿Qué condiciones de vida y desarrollo tienen los mexicanos?

Según datos del Censo General de Población en el año 2000, 46.3% de la población de 15 años y más en México, tiene máximo la primaria terminada, distribuida de la siguiente manera:

- 7.7% no tiene instrucción,
- 15.5% tiene la primaria incompleta,
- 23.1% tiene la primaria completa

En este país y con estas condiciones educativas de la población habrá que trabajar para atender los retos de la educación ante el Proyecto Genoma Humano.

### Bibliografía

- Aznavurian, A., 2001. "Seminario Interinstitucional de Estudios Metadisciplinarios". Ciclo de conferencias sobre genética y evolución, Universidad Autónoma Metropolitana-Xochimilco, México.
- Aznavurian, A., 2002. "Evolución y manipulación genética". Conferencia, Universidad Autónoma Metropolitana, México.
- Didriksson, A., 2000. *La universidad de la innovación*. UNESCO-IESALC-Universidad de Zacatecas-Colegio de Bachilleres de Zacatecas, México, pp. 134.
- Frolov, I.T., 1986. *Mensch, Wissenschaft, Humanismus*, Akademie Verlag, Berlin, pp. 125.
- Lisker, R., 2002. "Aspectos Éticos del Proyecto Genoma Humano". Conferencia, Universidad Autónoma Metropolitana, México.
- Muñoz de Alba, M., 2002. "La dimensión jurídica del Proyecto Genoma Humano", Conferencia, Universidad Autónoma Metropolitana, México.
- Ostrosky, P., 2002. "Interacción Genoma Humano y Medio Ambiente", Conferencia, Universidad Autónoma Metropolitana, México.
- Tusié, Ma. T., 2002. "El futuro de la medicina genómica". Conferencia, Universidad Autónoma Metropolitana, México.
- UNESCO. *Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos*. <http://ice.d5.ub.es/argo/genoma.htm>
- Varsi Rospigliosi, E., "Efectivizando la Protección del Genoma Humano, los Derechos Humanos y los Derechos del Niño", <http://ice.d5.ub.es/argo/genoma.htm>

# La revolución genómica: economía y biotecnología

JOSÉ LUIS CEPEDA\*

## El nacimiento del Proyecto Genoma Humano

En 1989 una portada de la revista *Times* presentaba un cuadro con unos niños recién nacidos y una frase “Resolviendo los misterios de la herencia: el movimiento por cartografiar los genes humanos podría revolucionar la medicina pero también plantea difíciles problemas éticos” (Lee, 2000: 225). Se difundía así la puesta en operación del Proyecto Genoma Humano (PGH). Y, en efecto, tan sólo 13 años más tarde, esos pronósticos ya se han hecho realidad.

En 1989 dio inicio, de manera oficial, un programa que cambiaría la historia: el Proyecto Genoma Humano. Aun cuando no hay consenso para determinar la fecha exacta del origen de este proyecto, se acepta oficialmente el primero de octubre de 1990, que constituye el arranque del plan quinquenal conjunto del Department of Energy (DOE) y el National Institute of Health (NIH). La meta del PGH era cartografiar y secuenciar el genoma de nuestra especie.

Los costos del Proyecto Genoma Humano se estimaron en 3,000 millones de dólares, que serían financiados con fondos públicos en un período de 15 años (1990-2005). Sin embargo las

---

\* Departamento de Relaciones Sociales. Universidad Autónoma Metropolitana. Unidad Xochimilco. [jcepeda@cueyatl.uam.mx](mailto:jcepeda@cueyatl.uam.mx)

estimaciones fueron superadas: entre 1990 y 2002, el gobierno norteamericano destinó 3,286.7 millones de dólares al PGH, de los cuales 919.3 millones de dólares se canalizaron al DOE y 2,367.6 millones de dólares al NIH (Human Genome Project Budget, 2002).

### La globalización y la biotecnología orientan la mercantilización de la vida

La biotecnología —el conjunto de técnicas orientadas a la explotación industrial de los microorganismos, de las células animales y vegetales— ha estado hasta ahora presente, fundamentalmente, en las industrias farmacéutica y agroalimentaria.

La biotecnología ha influido en la fusión de actividades que vinculan las granjas agrícolas y la farmacéutica: esta asociación —llamada *pharming*— permite la transformación de animales domésticos en *biofábricas*, que son utilizadas para producir medicamentos y sustancias nutritivas. Las biofábricas ponen a disposición de las necesidades humanas los cuerpos de diversos organismos que producen elementos que les eran genéticamente ajenos, gracias a las técnicas de la ingeniería genética.

La clona y la manipulación genética se están utilizando para la producción estandarizada de diferentes formas de vida que deben responder a las necesidades específicas del mercado bioindustrial. Las innovadoras mercancías serán consumidas en forma de tejidos, órganos para trasplantes humanos y diversas sustancias como las proteínas y los alimentos transgénicos (Maréchal, 1999).

Los beneficios económicos del *genio genético* se estiman ya en 80 mil millones de dólares y podrían llegar a 110 mil o 120 mil millones de dólares en un futuro próximo (Bolívar Zapata, 2002; Sérusclat, 1998).

Ante estas perspectivas económicas, se ha desarrollado una verdadera recomposición de las grandes firmas globales articula-

das a la revolución genómica, que hace que gigantes industriales como Monsanto, Novartis, Rhone-Poulenc, Pioner-DuPont o Lafarge-Coppée se interesen por los logros y las expectativas de la ingeniería genética y que compren, acuerden y/o se fusionen con empresas biotecnológicas, buscando aumentar sus ganancias ante las promesas de las aplicaciones de sus investigaciones (Maréchal, 1999). Estas expectativas se traducen también en las bolsas de valores. Las tendencias vigorosas de la circulación del capitalismo global, y la aceleración de los descubrimientos de la revolución genómica, han hecho que en el sector financiero se coticen cada vez más las compañías vinculadas a la *industria de la vida*, como veremos más adelante.

Por otra parte, el anuncio de la puesta en operación del PGH coincide con las profundas transformaciones a escala planetaria generadas por la revolución del capitalismo que ha sido caracterizada como la era de la globalización.

Las relaciones de dependencia entre naciones se afirman aún más en la era de la globalización, y las desigualdades en el desarrollo se tienden a profundizar con las aplicaciones de la ingeniería genética. Las firmas globales y multinacionales del complejo genético industrial se convierten en palancas poderosas de inversiones de capital para el desarrollo de la investigación genética y genómica, con el propósito de patentar y comercializar sus resultados.

El complejo genético-industrial de las grandes firmas globales y multinacionales ha impactado, tanto la industria local, como los recursos financieros y los planes de expansión para el posicionamiento planetario de las grandes empresas transnacionales. Los dirigentes de la industria de la vida han reestructurado sus proyectos: ahora estos gigantes industriales atacan los mercados no únicamente de la medicina, la agroindustria y la minería, sino que se ocupan de la biodiversidad del mundo viviente, a la que buscan encontrar las más diversas aplicaciones.

La mercantilización de los organismos vivos modifica radicalmente el concepto tradicional del patrimonio local-nacional y eleva los recursos de la biodiversidad del mundo viviente a la categoría de propiedad privada, garantizada por el otorgamiento de patentes. Los organismos vivos deberán ser concebidos como propiedad privada para proteger las ganancias del nuevo complejo bioindustrial, que se encuentra en manos de un puñado de empresas globales del llamado primer mundo.

### Patentar y privatizar la vida

La tendencia a patentar la vida se remonta al año de 1980 cuando la Suprema Corte de los Estados Unidos validó por primera vez una patente que protegía los derechos privados sobre una bacteria genéticamente modificada.

El año de 1987 la oficina de patentes, PTO por sus siglas en inglés (Patents and Trademark Office) decretó que todos los organismos vivos multicelulares, comprendidos igualmente los animales, eran potencialmente sujetos a registro de patentes.

La generalización del registro de patentes se remonta a la última Ronda de Uruguay del GATT, que se convertiría en 1995 en la Organización Mundial de Comercio (OMC).

El Acuerdo General de Aranceles y Tarifas Aduanales en su última ronda de negociaciones incluía ya un capítulo sobre derechos de autor y patentes. Se estableció, también ahí, una normatividad sobre diversos aspectos de los derechos de propiedad intelectual relacionados con el comercio, incluido el comercio de mercancías falsificadas. En la celebración de la última Ronda de Uruguay las negociaciones se orientaron a la elaboración de un marco multilateral que pudiera retomarse en la Organización Mundial de Propiedad Intelectual (Malpica, 1988).

Las nuevas regulaciones internacionales en materia de propiedad se convirtieron en un poderoso elemento más de desequilibrio entre países ricos y pobres: el pago de servicios por el uso de licencias y patentes representa para los países pobres una sangría considerable de recursos económicos que daña seriamente la salud de las economías de los países dependientes. Por el contrario, para los países ricos, el pago de servicios por el uso de patentes constituye, cada vez más, una fuente para acrecentar, no únicamente sus ingresos, sino también su poder.

Para mantener su hegemonía los países desarrollados invierten enormes sumas en investigación y desarrollo (I&D): buscan conservarse a la vanguardia de las patentes y obtener, en consecuencia, las ventajas económicas y el poder que estas les otorgan. Es también por estas razones que, en la mayor parte de los países de la OCDE, el sector privado financia más del 50% de las actividades en I&D (PNUD, 2001).

Los Estados Unidos constituyen un ejemplo de la colaboración de los sectores público y privado para promover el desarrollo de la investigación científica. No únicamente el Estado, sino también las empresas privadas, invierten grandes sumas de dinero con ese propósito. Así, mientras que el sector público destina más de 3000 millones de dólares anualmente para promover y financiar investigación y desarrollo (I&D), las inversiones del sector privado estadounidense en dicho rubro, tan sólo en 1999, ascendieron a 9,900 millones de dólares (Solleiro, 2000).

En todo el mundo, las empresas farmacéuticas y biotecnológicas invirtieron 39 000 millones de dólares en I&D en 1998 (PNUD, 2001).

En el año 2000 los Estados Unidos eran los líderes mundiales del complejo de biotecnología industrial. Durante ese año, las 1,273 empresas biotecnológicas norteamericanas generaron ingresos que superaron la cifra de los 23 750 millones de euros y canalizaron recursos por 11 400 millones de euros para promo-

ver la I&D. Para el mismo periodo, las 1570 empresas del sector de las ciencias de la vida que operaban en Europa generaron ingresos por un monto de 8 679 millones de euros y destinaron 4 977 millones de euros para promover la I&D (SNIP, 2001). Como puede verse una vez más, con estos otros indicadores, los estadounidenses son los líderes indiscutibles en biotecnología y son quienes más invierten en I&D. La primacía de Estados Unidos en investigación y desarrollo se traduce en fuertes ganancias económicas para sus empresas. Las razones de la investigación, tanto pública como privada, se asocian a intereses económicos y políticos. Las promesas de la biotecnología han desencadenado la carrera por apropiarse de las diversas manifestaciones de la vida mediante su patentamiento para su explotación comercial.

En este contexto es preocupante que México no tenga ni siquiera una patente registrada por millón de habitantes, mientras que Corea del Sur tiene poco más de 283 y Singapur 113. Pero, además del bajo porcentaje de patentes registradas en nuestro país, hay que considerar que, del total de las solicitudes presentadas para su registro ante el Instituto Mexicano de la Propiedad Industrial (IMPI), el 96% proviene de compañías o investigadores extranjeros. Ello se explica, en parte, porque en México se invierten muy pocos recursos en investigación científica: únicamente el 0.4% del Producto Nacional Bruto se canaliza a I&D (*El Universal*, 16 de febrero de 2003). De esta manera nuestro país tiene que pagar a otros los derechos derivados de la propiedad intelectual que garantizan patentes y marcas.

El crecimiento de las patentes ha sido vertiginoso: pasó de 77 000 patentes reivindicadas en Estados Unidos en 1985, a 169 000 en 1999 (PNUD, 2001). Actualmente existen más de 6 millones de patentes, de ellas, casi la mitad, es decir alrededor de 3 millones, corresponden a materiales biológicos. En 1990 las ganancias generadas por el cobro de licencias de patentes fueron de 15,000 millones de dólares y en 1998 eran ya de 100,000 millo-

nes; su crecimiento es tal, que se estima que para el año 2005 esta cifra aumentará a medio billón de dólares; es decir que, las ganancias derivadas de la protección de la propiedad intelectual habrán crecido en más de 3,000% en tan sólo 15 años (Delgado, 2002).

Los países de la OCDE representan únicamente alrededor del 14% de la población mundial, pero concentraban el 86% de las solicitudes de patentes presentadas en 1998 y el 85% de los artículos técnicos y especializados publicados (PNUD, 2001): Investigación, patente, monopolio comercial: este es el círculo virtuoso del capitalismo bioindustrial.

## La medicina

Los productos derivados de la biotecnología continúan aumentando y sus aplicaciones siguen diversificándose. Así por ejemplo, en el caso de la medicina, podemos observar como, en la producción de fármacos, los productos biotecnológicos pasaron del 3 al 20% entre 1990 y 2000 ; en el sector agroalimentario del 9 al 28% y en la agricultura del 1 al 5%. (Solleiro, 2000). Su crecimiento a lo largo de la década pasada fue, según los sectores, de entre un 200 y un 560%.

El mercado mundial de los productos de la industria farmacéutica, en el año 2001, alcanzó la cifra de 406 mil millones de dólares. Una lectura rápida del mercado de medicamentos por zonas geográficas nos indica que América del Norte, Japón y Europa representaban, en dicho año, el 80% del mercado mundial de medicamentos, con sólo el 15% de la población mundial. Es decir que los países pobres, que concentraban el otro 85% de la población del mundo, apenas consumían el 20% de la producción mundial de medicamentos. Únicamente los Estados Unidos acaparaban el 42% del consumo de medicamentos; Europa el 27%, Japón el 11%, América Latina el 7% y el resto del mundo el 13% (SNIP, 2002).

Las nuevas técnicas de la medicina genómica no parecen tender a mejorar este inequitativo reparto, entre países ricos y pobres, de los productos de la industria de medicamentos, ni tampoco el de los tratamientos médicos: para finales de los años 90 existían 367 protocolos de medicina genómica aprobados; de ellos el 75.5% se concentraba en América, es decir, básicamente, en Estados Unidos, y el 19.1% en Europa. El 71.5% de los pacientes tratados con los avances de esta nueva medicina de punta eran norteamericanos y el 16.5% europeos: el 88% de los pacientes de la medicina genómica, al menos, pertenecían a los países ricos (Sérusclat, 2000).

### La industria farmacéutica

Si se compara el proceso de concentración de la industria mundial de medicamentos con otros sectores industriales observamos que: cinco de los principales grupos de la industria farmacéutica mundial concentran alrededor de una cuarta parte de las ventas del mercado mundial, contra el 40% de la informática, 50% de la industria del automóvil y el 80% de la industria aeroespacial. Es decir, que en la industria farmacéutica mundial el capital se encuentra menos concentrado que en otros sectores de la economía. Sin embargo esta situación está cambiando rápidamente, ante las perspectivas abiertas por las innovaciones biotecnológicas, que están obligando a complejos empresariales de diversas ramas económicas a reorientar y concentrar sus actividades en estos rubros.

A partir de la década de los 90 el complejo de la industria farmacéutica buscó diferentes acercamientos para implementar nuevas estrategias geográficas de los laboratorios y el reagrupamiento de los mismos por dominio de intereses terapéuticos. Estas estrategias permitieron a las grandes firmas globales una mejor posición en los mercados del mundo.

Las fusiones-adquisiciones estratégicas de los líderes de la industria farmacéutica se dieron por la compra de nuevas tecnologías (particularmente de industrias biotecnológicas); por la introducción de nuevos dominios de la terapéutica o por su incursión en segmentos como la automedicación, por ejemplo. Las estrategias de las fusiones-adquisiciones obedecen a nichos de mercados por países o por continentes. Así por ejemplo, en el caso de los grandes acercamientos de la industria farmacéutica que se dieron entre 1994 y el año 2000, podemos observar como las aplicaciones de la biotecnología en el sector de la salud tuvieron un crecimiento a partir de los trabajos de Cohen y Boyer con ADN recombinante (SNIP, 2000).

La primera empresa que logró la producción y la comercialización de un producto de ADN recombinante fue Genentech, que lanzó al mercado la insulina humana con la marca Humulin. El éxito comercial de este producto aceleró el registro de más de 90 medicamentos derivados de la biotecnología para el año 2000. Actualmente existen alrededor de 350 medicamentos más en espera de aprobación por las autoridades sanitarias de Estados Unidos, es decir, por la Food and Drug Administration (FDA), en tanto que otros cientos de productos se encuentran en la fase de investigación y desarrollo (Solleiro, 2000).

Para mantenerse a la vanguardia, las empresas farmacéuticas de Estados Unidos destinaron a I&D 24 600 millones de dólares en 1999 y 26,400 en el 2000. En una década, a partir de mediados de los 90, las 20 mayores empresas farmacéuticas duplicaron sus gastos en investigación y desarrollo buscando obtener resultados que puedan convertirse en patentes en un futuro próximo (PNUD, 2001).

## La industria biotecnológica y el mercado de valores

El 14 de octubre de 1980 el sector de la industria biotecnológica entró al mercado de valores de Wall St. con Genentech, la pri-

mera empresa biotecnológica que se lanzó a la búsqueda de fuentes alternativas de financiamiento.

Genentech es una empresa farmacéutica que durante 1980 se orientó a la investigación de un medicamento para combatir el cáncer. Estas investigaciones permitieron a la empresa generar un clima favorable para su incorporación al mercado de valores. El 14 de octubre de 1980, Genentech decidió lanzar un millón de acciones con un precio de colocación de 35 dólares por acción. El precio inicial de las acciones fue muy elevado, sobre todo si se toma en cuenta que la empresa no tenía ningún producto que pudiese comercializarse durante los cinco años siguientes a la colocación de sus acciones en la bolsa. Sin embargo, la incorporación de una tecnología totalmente nueva siempre comparte riesgos y oportunidades importantes en el mundo de los negocios del mercado de valores.

Los analistas del sector farmacéutico estiman el valor de las acciones de una empresa sobre la base de las proyecciones de venta y las cifras de facturación. Genentech se presentó a la bolsa sin contar con ningún producto que pudiese vender en el futuro inmediato y, a pesar de ello, su estrategia funcionó.

La colocación en el mercado de valores de un millón de acciones de Genentech generó un gran entusiasmo entre los inversionistas; durante los primeros 20 minutos del inicio de las operaciones del piso de remates, el valor de las acciones pasó de 35 a 89 dólares por acción.

Al cierre de operaciones de la bolsa, las acciones de Genentech se cotizaban a 70 dólares, es decir que la empresa tuvo una utilidad del 100% tan sólo en el primer día.

El éxito bursátil de Genentech abrió un nuevo horizonte: amplió las posibilidades de financiamiento para otras empresas biotecnológicas.

Durante los primeros seis años de la década de los ochenta, se incorporaron al mundo de la bolsa de valores 20 empresas

biotecnológicas, conocidas como la primera generación, ya que abrieron el mercado para los inversionistas y el financiamiento bursátil para las industrias de la biotecnología.

De octubre de 1980 a mayo de 1986, las mencionadas 20 empresas biotecnológicas, colocaron en el mercado acciones con un valor de 578,3 millones de dólares (Robbins-Roth, 2001).

Las empresas biofarmacéuticas han tenido logros económicos significativos, los cuales se pueden observar en el comportamiento de las bolsas del mundo. La capitalización de las empresas biotecnológicas en el mercado accionario de Estados Unidos aumentó 4% únicamente entre 1998 y 1999, pasando de 93 a 97 mil millones de dólares.

Las empresas biotecnológicas continúan creciendo y abriendo nuevas fuentes de trabajo, a pesar de ser de alta tecnología. En su conjunto las 1,283 empresas biotecnológicas norteamericanas daban empleo a 153 mil personas; un tercio de esas empresas contaba con una planta de menos de 50 trabajadores y dos tercios operaban con menos de 135 (Solleiro, 2000). Para el año 2000, el número de empresas norteamericanas de la industria biotecnológica fue de 1 273, mismas que emplearon 162 000 trabajadores.

El otro polo de desarrollo del complejo de la biotecnología industrial lo constituyen los países de Europa, en donde 1570 empresas generaron poco más de 61 mil empleos en el año 2000 (SNIP, 2001).

Las expectativas abiertas por la biotecnología, sin embargo, no siempre han sido cubiertas. Sólo 20 de 1200 empresas biotecnológicas en Estados Unidos han producido importantes ganancias para los inversionistas. Los valores del resto de esas compañías avanzaron, pero con problemas. Y, además, lo hicieron poco, si comparamos su rendimiento con el de las industrias farmacéuticas que, entre 1996 y 1999, vieron crecer su índice 150%, mientras que el de las empresas biotecnológicas únicamente se elevó 24% en el mismo período (Zweiger, 2002).

## La agricultura

Los resultados de la investigación biotecnológica, y de manera especial de la ingeniería genética, están revolucionando también la agricultura.

Desde el primer año de la agricultura transgénica (1996) la extensión de tierras sembradas con organismos genéticamente modificados (OGM) se ha incrementado notablemente: de 2.5 millones de hectáreas pasó a 52.6 millones en el año 2001, es decir que tuvo un crecimiento de poco más del 2000% en tan sólo 5 años.

Según las estimaciones del Servicio Internacional para la Adquisición de Aplicaciones Biotecnológicas de los Estados Unidos (ISAAA por sus siglas en inglés) el año 2000 la superficie de la agricultura transgénica llegó a 44.2 millones de hectáreas; es decir, aumentó el 11% con relación a 1999.

Los cultivos transgénicos se concentran en cuatro países: Estados Unidos, Argentina, Canadá y China. En su conjunto controlan el 99% de los OGM.

Estados Unidos es el líder mundial de la investigación en este rubro y de sus usos productivos. En 1996, es decir, en el primer año de la agricultura transgénica, sólo Estados Unidos iniciaron la siembra de dichos cultivos, por lo que controlaban el 100% de la producción agrícola con OGM. Para el año 2001 Estados Unidos acumularon 35.7 millones de has. (68% del total global) seguidos por Argentina con 11.8 millones de has. (22%), Canadá con 3.2 millones de has. (6%) y China con 1.5 millones de has. (3% del total global).

El número de países que adoptaron progresivamente la agricultura con transgénicos pasó de 6, en 1996, a 13 en el 2001 (Estados Unidos, Argentina, Canadá, China, México, Uruguay, Bulgaria, Rumania, Indonesia, Australia, Africa del Sur, España y Alemania). La lista de países que han ingresado a la producción de cultivos transgénicos ha venido aumentando y, aunque unos

entran y otros salen, los Estados Unidos todavía tienen la supremacía en la producción de OGM, al concentrar casi el 70% del total de las tierras de agricultura transgénica (ISAAA, 2001).

Las cosas no son diferentes si observamos el comportamiento de las variedades de cultivos con OGM: han aumentado constantemente en el mundo. Entre 1987 y 1995 se desarrollaron experimentos con más de 40 variedades de plantas transgénicas.

Ya para 1996 cerca de 80 especies de plantas habían sido transformadas genéticamente: hortalizas, frutas, granos básicos y plantas de aplicación industrial fueron blancos de la investigación y la manipulación genética.

Sin embargo la producción agrícola con OGM se concentra en un pequeño número de productos. Cuatro cultivos transgénicos dominaban la superficie cultivada con OGM en el 2001: la soya, el maíz, el algodón y la canola. En ese año, 46% del total de hectáreas cultivadas con soya, se cultivaron con transgénicos. Las superficies cultivadas con OGM, con relación a la superficie total cultivada por producto, fueron las siguientes: algodón 20%, canola 11% y maíz 7% (ISAAA-2001).

## El saqueo de la biodiversidad genética del Sur

En la relación biotecnológica Norte-Sur el primero concentra los recursos financieros; los productos de la investigación y las ganancias, mientras que los países del Sur concentran gran parte de la biodiversidad planetaria. La riqueza de esta biodiversidad interesa a este puñado de firmas globales y multinacionales que buscan apropiarse de la riqueza de recursos que representa la biodiversidad del Sur para patentarla y comercializarla. Los intereses del Sur se oponen a esta tendencia a la privatización del patrimonio genético mundial. Diversas organizaciones pretenden evitar que el patrimonio genético se convierta en una mer-

cancia más: los que se oponen a ello sostienen que el patrimonio genético debe conservarse como patrimonio común de la humanidad. Pero, como numerosos ejemplos nos muestran, la legislación y las cortes, cuando ha sido el caso, siempre han favorecido los intereses de las firmas multinacionales y han negado el reconocimiento a la propiedad intelectual a las comunidades del Sur (Rifkin, 1999).

Las firmas que controlan la investigación, la producción y la comercialización de la industria biotecnológica han venido saqueando la riqueza genética de los países del llamado Tercer Mundo. Especialistas y diversas ONG's dan continuamente cuenta de la piratería que realizan los países ricos, y sus empresas, del patrimonio genético de los países pobres.

Los países miembros de la ONU que participaron en la Convención Internacional sobre la Diversidad Biológica firmaron en junio de 1992 el Convenio sobre la Diversidad Biológica que procura la conservación de la biodiversidad; el uso sostenible de sus componentes; un justo reparto de la explotación de los recursos genéticos y un financiamiento adecuado, entre otras cosas.

La OMC, por su parte, ha pretendido ubicar el tema de la biodiversidad como una simple cuestión de *recursos genéticos* para tratar de sacar el mayor provecho económico posible de los mismos.

Más allá de las tensiones y las negociaciones entre el Norte y el Sur todo parece indicar que la asimetría entre ambos se polarizará aún más. Según la Organización Mundial de la Propiedad Intelectual (OMPI) a mediados de la década de los 90 las firmas de los países industrializados poseían el 95% de las patentes de África, el 85% de América Latina y el 70% de las patentes de Asia (Maréchal, 1999).

La privatización y mercantilización de los recursos genéticos del planeta no únicamente hace mayores las diferencias entre países ricos y pobres, sino que, según algunos investigadores, pone

en riesgo el equilibrio de la biodiversidad planetaria. De nuevo, las leyes del mercado de la era de la globalización se oponen a la socialización de los beneficios que aporta la biotecnología, lo que se traduce, como hemos visto, en un inequitativo reparto de la riqueza que genera la manipulación industrial de la vida y además, en un posible problema ecológico (Ho, 2001).

La profunda revolución científica que fundamenta el paradigma de la sociedad biotecnológica puede servir, tanto para hacer un mundo más injusto, como para fundar una nueva política planetaria. Las condiciones científicas y tecnológicas de que disponemos en el siglo XXI son poderosas herramientas que pueden ser usadas para acortar las diferencias entre países pobres y ricos. El uso racional de los recursos financieros, científicos y tecnológicos de la revolución genómica, y de sus aplicaciones, podría ser una vía adecuada para atender las necesidades primarias de más de las tres cuartas partes de los seres humanos de este planeta. La era de la biotecnología, con los aportes de la revolución genómica permitiría, en efecto, ayudar a resolver algunas de las pandemias de la humanidad. Podría evitar, por ejemplo, que más de 800 millones seres humanos pasen hambre cada año en el mundo. Pero la biotecnología, por ella misma, no puede resolver estos problemas: para ello es necesario transformar las tendencias actuales de la producción del conocimiento y de sus aplicaciones. Mientras el conocimiento biotecnológico no sirva para todos, seguirá sirviendo, fundamentalmente, para acrecentar las ganancias de un puñado de empresas y para reproducir las desigualdades sociales.

## Bibliografía

Bolívar Zapata, Francisco (coordinador) 2002. *Biotecnología moderna para el desarrollo de México en el siglo XXI: Retos y oportunidades*,

- México, Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología, Fondo de Cultura Económica, pp. 339.
- Clive, James, 2001. *Global Review of Commercialized Transgenic Crops: 2001*, ISAAA Briefs, 24-2001, en: <http://www.isaaa.org>
- Clive, James, 2002. *Global Review of Commercialized Transgenic Crops: 2001. Feature: Bt Cotton*, ISAAA Briefs, 26-2002, en: <http://www.isaaa.org>
- Delgado, Gian Carlo, 2002. *La amenaza biológica. Mitos y falsas promesas de la biotecnología*, México, Plaza Janés, pp. 454.
- Ho, Mae-Wan, 2001. *Ingeniería genética: ¿sueño o pesadilla?*, Barcelona, Gedisa, (Límites de la Ciencia... 35), pp. 380.
- Human Genome Project Budget, 1988-2002, en: <http://www.ornl.gov/hgmis/project/budget.html>
- Lee, Thomas F., 2000. *El Proyecto Genoma Humano. Rompiendo el código genético de la vida*, Barcelona, Gedisa (Límites de la Ciencia... 31), pp. 307.
- Malpica, Luis, 1988. *¿Qué es el GATT?*, México, Grijalbo (Tratados y Manuales), pp. 1014.
- Maréchal, Jean-Paul, 1999. “Quand la biodiversité est assimilée á une marchandise” en *Le Monde diplomatique*, Paris, Juillet 1999, pp. 6-7.
- PNUD, 2001, *Informe sobre desarrollo humano 2001. Poner el adelanto tecnológico al servicio del desarrollo humano*, México, Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo, pp. 268.
- Rifkin, Jeremy, 1999. *El siglo de la biotecnología. El comercio genético y el nacimiento de un mundo feliz*, Barcelona, Crítica-Marcombo, pp. 257.
- Robbins-Roth, Cynthia, 2001. *Le Business des Biotechnologies. Revolution biotech, business models, investissements et profits*, Paris, Dunod (Biotech. Info), pp. 236.
- Sérusclat, M. Franck, 2000. *Génomique et informatique: l'impact sur les thérapies et sur l'industrie pharmaceutique*, Paris, Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques, #1871 Assemblée Nationale, #20 Sénat, pp. 204.

- Sánchez, Julián, 2003. “Dominan extranjeros el registro de inventos. En 2001, más de 96% de las solicitudes fueron hechas por foráneos, revela el IMPI” en *El Universal*, 16 de febrero de 2003, p. 17.
- Solleiro, José Luis, 2000. “Perspectivas Económicas de la Biotecnología en el Contexto Internacional” en: *El Mercado de Valores*, México, Nacional Financiera, # 11/12 noviembre /diciembre, pp. 17-30.
- Syndicat National de l’Industrie Pharmaceutique, 2000. “Biotech industry-Europe versus USA (2000), en: SNIP-DCRE 28 06 02, en: <http://www.snip.fr>
- Syndicat National de l’Industrie Pharmaceutique, 2000. *Chiffres clés. Les médicaments en France 2001*, en: <http://www.snip.fr>
- Zweiger, Gary, 2002. *El Genoma: Información, anarquía y revolución de las ciencias biomédicas*, México, McGraw-Hill, pp. 370.



# La sociedad biotecnológica y el ocaso del determinismo

PATRICIA GASCÓN MURO\*

## El determinismo genético

A principios de la década de los 50 inició una nueva era en la biología: la era del determinismo genético. El descubrimiento de la estructura del ADN, de la llamada *molécula de la vida* fue fundamental para la definición y localización de los genes, los que se sabían ocultos en alguna parte de dicha molécula.

Para Watson y Crick fueron evidentes, desde el principio, las implicaciones de la estructura del ácido desoxirribonucleico: de ADN a ARN; de ARN a proteína. Ya en 1957 el propio Crick defendió la hipótesis de que la función principal del gen es controlar la síntesis de proteínas y formuló el “Dogma Central” que orientaría, por décadas, la biología: una vez que la información ha pasado a la proteína ya no sale. Debería entenderse por *información* la secuencia específica de las bases nitrogenadas en el ADN. Estas ideas determinaron la definición y búsqueda del código genético, que fue finalmente descifrado en 1961 (Lee, 1994).

La idea del *código genético* y la asociación del gen con la síntesis de proteínas llevaron a la identificación y localización paulatina de cada vez más genes de diversos organismos. Poco a poco

---

\* Departamento de Relaciones Sociales. Universidad Autónoma Metropolitana. Unidad Xochimilco. pgascon@cueyatl.uam.mx

fueron apareciendo genes relacionados con la producción de proteínas; pero rápidamente los genes fueron ampliando sus *funciones* y pasaron a relacionarse con más y más enfermedades; con las características fenotípicas, con el carácter, con el comportamiento... y así todo cambió. El determinismo genético reescribió la historia; se pasó a argumentar que todo lo explicaban los genes y todo estaba en los genes: nuestra historia, nuestras características y nuestro futuro (Lewontin, Rose y Kamin, 1991).

Los genes colmaron nuevamente la esperanza de encontrar la explicación objetiva y universal a la que parecía haber renunciado una ciencia en crisis, que había perdido sus fundamentos, entre otras cosas, por los descubrimientos realizados, tanto por la teoría de la relatividad, como por la física cuántica: ambas habían abierto nuevas interrogantes y paradigmas a la ciencia y a la filosofía. Pero llegaron los genes. Pronto se comenzó a creer que lo explicaban todo, que gracias a ellos regresaba a la ciencia el determinismo perdido, y en uno de los ámbitos que más nos preocupan y ocupan: la vida, de la que formamos parte. Los genes traerían al fin las tan esperadas respuestas a las constantemente reformuladas preguntas de quienes somos y por qué somos así y nos permitirían echar una mirada hacia adelante: hacia nuestro futuro. Por ello estas ideas entraron bien en la ciencia y en el imaginario colectivo. Y, si siempre existieron voces que criticaron este nuevo determinismo, que tildaban de un nuevo reduccionismo, no fueron suficientes para marcar un sendero diferente al paradigma dominante en la biología.

### Del determinismo genético a la ingeniería genética

Los orígenes de la ingeniería genética se remontan a la década de los 70. En 1972 se informó que el ADN viral, previamente dividido por EcoR I podía quedar unido nueva y permanentemente

por un tratamiento con ADN ligasa. Se abría así un nuevo campo: la elaboración de ADN químera o recombinante que vendría a transformar nuestra relación con la naturaleza y a plantear nuevas inquietudes filosóficas y científicas.

En 1973 Chang y Cohen dieron a conocer la unión de moléculas de ADN de dos organismos diferentes pertenecientes a una misma especie. A la nueva molécula la bautizaron como *químera*: se iniciaba así la era del ADN recombinante. Al proceso de división, ligazón y replicación del ADN se le ha denominado ingeniería genética (Lee, 1994). Este conjunto de técnicas y procedimientos son la base de la biotecnología moderna (López-Munguía, 2000). La pregunta de si el ADN de un organismo podía ser manipulado para empalmarse con el de otro organismo quedó respondida: la identidad genética podía ser modificada. Nuevas preguntas fueron planteadas y resueltas, ¿podrían los genes de una especie ser introducidos en otras, replicarse y funcionar? La respuesta no tardó en llegar. Un fragmento de un gen de un sapo se unió con el de una bacteria: las barreras no únicamente entre las especies, sino entre los diferentes reinos habían sido superadas: se inauguraba así la era de los transgénicos diseñados por el hombre. Desde entonces las diferentes quimeras se han multiplicado para mezclar genes de vegetales; animales; bacterias; hongos; virus; para mezclar especies, clases y reinos creando así seres que, rompiendo las barreras establecidas por la naturaleza, han dado origen también a nuevas inquietudes acerca de las repercusiones de estas manipulaciones en la vida y la ecología del planeta.

Los problemas éticos que la ingeniería genética ha despertado son inquietantes: acerca del papel de la ciencia en la sociedad; de lo que podemos, queremos y debemos hacer con estas nuevas tecnologías; de nuestra visión y relación con la naturaleza y con los otros hombres. Existen voces de especialistas y analistas provenientes de diversas disciplinas que han hecho críticas a estos desarrollos científicos. Algunos han elaborado diferentes llama-

dos para detener y/o evaluar las consecuencias de estas formas de manipulación sobre la naturaleza (Ho, 2001). La biovigilancia y la bioseguridad se han desarrollado como nuevos campos de investigación, pero la ingeniería genética no ha parado su marcha: continúa día tras día anunciándonos nuevos logros y nuevas promesas para curar y prevenir enfermedades; para desaparecer el hambre del mundo; para resolver los problemas de la contaminación de agua; tierra y aire; para proveernos de nuevas fuentes de energía renovable y no contaminante; para multiplicar los materiales; para eficientar los procesos productivos; para acelerar la conquista del espacio... más lo que se acumule ésta semana (Grace, 1998).

### Una nueva filosofía: la sociedad biotecnológica

Debido a las posibilidades abiertas por la ingeniería genética, algunos autores sostienen que el siglo XXI será el siglo de la biotecnología. Otros van más allá y consideran que vivimos ya en un tipo diferente de sociedad: la sociedad biotecnológica. Hay quienes piensan que las nuevas realidades, de hecho, no lo son tanto: el hombre, desde la prehistoria se ha servido, nos recuerdan, de la biotecnología para transformar la naturaleza conforme a sus necesidades: vino; pan y bebidas fermentadas son prueba de ello. Los hombres y mujeres han domesticado, generación tras generación, plantas y animales y, a través de esto, han modificado las características de la vida en la Tierra. Por ello la biotecnología no sería sino la continuación de aquellas prácticas milenarias (López-Munguía, 2000). Otros, sin embargo, responden argumentando que la biotecnología basada en la ingeniería genética no es más de lo mismo: que constituye una manera radicalmente diferente de relacionarnos con la naturaleza; que introduce cambios de tal magnitud, a tal velocidad y con tal violencia,

que no únicamente constituye una verdadera ruptura de las prácticas productivas anteriores, sino que puede llegar a ocasionar daños impredecibles a todas las formas de vida incluyendo, por supuesto, al hombre mismo (Ho, 2001).

La relación de la biotecnología actual con la naturaleza implica, para ciertos pensadores, una verdadera revolución conceptual que fundamenta una nueva visión del mundo: Jeremy Rifkin, siguiendo a Joshua Lederberg, la ha denominado *algenia*. Para Rifkin la *algenia* será “el sistema filosófico y la metáfora global del siglo de la biotecnología”. Es un tipo de conciencia que refleja las aspiraciones y objetivos de la nueva biotécnica: *algenia* quiere decir cambiar la esencia de una cosa viva. Los que la practican

se dedican a “mejorar” los organismos existentes y al diseño de otros completamente nuevos con la intención de “perfeccionar” su rendimiento (Rifkin, 1999: 46).

Pero la *algenia* es mucho más que eso; es una forma de pensar y actuar sobre la naturaleza que genera diferentes problemas.

La nueva filosofía considera a los organismos, ya no como seres dados, sino como un conjunto de relaciones transitorias. Las relaciones entre especies y entre reinos son para ella permeables, franqueables. Organismos y especies son concebidos como meras reservas de genes susceptibles de ser transferidos a otros organismos y especies para *mejorar* la naturaleza. El *algenista* es, según Rifkin, el ingeniero definitivo. Su tarea es transformar los procesos naturales mediante la programación de nuevas creaciones, pero no sólo se trata de esto ya que algunos autores imaginan que, con esta filosofía, de continuar incrementando nuestra capacidad de manipulación genética, podríamos encaminarnos al “mundo feliz” que imaginó Huxley.

Estas prácticas de la moderna sociedad biotecnológica deben analizarse de cerca ya que, continuación histórica o no de la mile-

naria biotecnología, la industria de la vida crece a pasos acelerados invadiendo cada día mayores ámbitos de nuestras vidas; modificando lo que hacemos y cómo lo hacemos; lo que producimos; consumimos y soñamos; lo que existe; el ser de los otros y, según prometen algunos, hasta el ser de nosotros: modifica cada vez más los, esperados, cada vez menos, designios de la naturaleza.

### De la genética a la genómica

Los avances de la genética llevaron a secuenciar, en 1995, el primer genoma microbiano completo (*H. influenzae*). Desde entonces se han continuado secuenciando los genomas de diversos organismos; del hombre, entre ellos. El paso del gen al genoma ocasionó una verdadera revolución en la biología: permitió el paso de la genética a la genómica. Esto representó un cambio de paradigma. De la identificación, localización y función de un gen, o de un grupo de genes, se pasó a considerar el conjunto de genes de un organismo; de allí al transcriptoma; al proteoma; al interactoma y luego, a la convicción de que el único camino para comprender la célula es una visión global: hoy la óptica de la ciencia ya no es la misma. Y, si bien los especialistas reconocen que estamos todavía muy lejos de poder comprender la unidad básica de la vida, y están conscientes del tamaño de los retos, ha cambiado el paradigma. Se está dejando atrás el determinismo genético; se está pasando, de la genética a la genómica.

El secuenciamiento de los diversos genomas ha abierto tantas, o más interrogantes, que aquellas que ha resuelto. Se consideraba, por ejemplo que el cartografiado y secuenciamiento de cada genoma equivaldría a tener la lectura del libro de un organismo, o, según pensaban otros, su *receta*. Pero el análisis de los genomas nos permitió transcribir *libros* muy particulares. En ellos, por ejemplo, existe gran cantidad de páginas sin sentido: en algu-

nos genomas el 99% no tiene ninguna función conocida, es ADN *basura*. También está el ADN *egoísta*, que únicamente sirve para replicarse con el resto del genoma, es decir, cuyo significado tampoco comprendemos. Estos libros raros, y bastante incomprensibles, además, están llenos de repeticiones, que pueden ir de unas cuantas hasta varios millones de ellas. Pero, para complicarnos más la vida, las repeticiones de nuestro libro no son las mismas, varían de un ejemplar a otro perteneciente a la misma edición, es decir, es algo así como, si en estricto sentido, no pudiéramos hablar de libros editados, sino hechos a mano; cada uno diferente, como diferentes son los genomas individuales de los organismos de una misma especie: nunca exactamente los mismos.

Las letras y frases del libro pueden, por otra parte, saltar: existen elementos genéticos móviles llamados genes saltarines o transposones. Ciertos transposones pueden, por si fuera poco, saltar de un libro a otro. Al interior de las letras y frases de este raro libro pueden existir largas interrupciones: el gen se compone de exones, regiones codificadoras e intrones o regiones no codificadoras. Pero además se ha podido ver que el libro interactúa con el ambiente y que va cambiando con el paso del tiempo, por ello nunca estamos ante el mismo libro, de la misma manera en que nunca podremos bañarnos dos veces en las aguas del mismo río: ambos, son fluidos. La conclusión de todo esto es que si, después de todas estas novedades, deseamos seguir considerando al genoma un libro, tendremos que convenir en que se trata de un libro muy raro: se trata más bien de una especie de texto interactivo; pero nunca de una receta. El genoma nos hizo comprender que estamos muy lejos de poder entender el libro y más lejos aún de poder escribir uno nuevo; nos hizo conscientes del tamaño de nuestra ignorancia y de lo que nos queda por aprender, si es que algún día queremos comprender. En todo caso, evidenció que no podemos escribir un libro únicamente con los genes. Es por ello que, para algunos científicos, la noción de gen

que ha dominado en la ingeniería genética es el mayor mito reduccionista que hemos elaborado (Ho, 2001).

El estudio de los genomas ha planteado, por otro lado, nuevas interrogantes. Veámos por ejemplo el problema de la *basura*. Las diferencias entre los segmentos del ADN que codifican para proteínas, llamados genes, y los que no, son sumamente variables en las especies. Mientras que en el caso de la *E. Coli* el 88% de su genoma consiste en genes; en el hombre, menos del 5% de su genoma son genes; el resto, considerado *basura* plantea serias interrogantes. ¿Porqué la naturaleza conserva toda esta información? ¿Cuál es su función? Si el parámetro que utilizamos para valorar la evolución son los genes, ¿es más eficiente el genoma de *E.coli* que el del hombre? ¿O es un problema de la dimensión del genoma? Si esto fuera así, ¿porqué el del trigo tiene 16 000 millones de pares de bases, mientras que el del hombre únicamente posee 3 000 millones de pares de bases? En todo caso estas interrogantes nos hablan del tamaño de nuestra ignorancia. No saber, por ejemplo, en que consiste y cuál es la función del 95% del genoma humano nos impide decir que lo conocemos: estamos por concluir su deletreado pero, aún concluyéndolo, seguiremos desconociendo la mayor parte de su significado; si es que logramos conocerlo algún día.

La biología molecular ha entrado ya, para algunos, en la era posgenoma. El interés se está desplazando, cada vez más, hacia la proteómica; la genómica funcional y la genómica estructural (Davies, 2001). Pero en los próximos años, al lado del estudio de cada uno de los genes, veremos aparecer, con mayor fuerza, el análisis global, el análisis genómico, proteómico, interactómico, celular; la interacción organismo-ambiente: tenderemos a abandonar el reduccionismo genético... a lo que nos ha llevado, paradójicamente, el mejor conocimiento de los genes.

## Mitos y realidades de la moderna sociedad biotecnológica

La sociedad biotecnológica, en el sentido que se ha definido antes, ya ha comenzado a cambiar nuestras vidas. Con las biotécnicas hemos generado organismos genéticamente modificados para producir alimentos; medicamentos; nuevos materiales; nuevas fuentes de energía; nuevas soluciones a nuestros problemas.

En el caso de la agricultura, por ejemplo, hay en la actualidad más de 50 millones de hectáreas cultivadas con diversos tipos de transgénicos en todo el mundo. En los Estados Unidos las 2/3 partes de los alimentos que se venden han sido modificados genéticamente (American Museum of Natural History, 2001). En México, ya desde hace varios años, se aprobó la comercialización de un tomate que tiene bloqueado el gen de la proteína que produce su ablandamiento acelerado y existen diversos cultivos transgénicos; el más extendido es el algodón, del que se sembraron 100 000 hectáreas entre 1998 y 1999 en el territorio nacional (López-Munguía, 2000).

Las levaduras genéticamente modificadas se utilizan en la industria cervecera, vitivinícola y en muchas otras industrias de alimentos y bebidas en todo el mundo. Ya para el año 2000 la mitad de las enzimas industriales eran producidas por microorganismos recombinantes (López-Munguía, 2000).

La nueva sociedad biotecnológica ha empezado a modificar, genéticamente, nuestros alimentos y los del resto de la cadena alimenticia. También ha comenzado a cambiar la práctica del diagnóstico, prevención y tratamiento en la medicina, dando origen a una nueva disciplina: la medicina genómica.

La insulina, la hormona de crecimiento y diversas proteínas, entre otros productos transgénicos, han venido a sumarse a los medicamentos y fármacos existentes en el mercado. Los avances de la genética han permitido identificar más de 3000 enfermedades monogénicas. En el año 2000 ya habían sido apro-

bados más de 170 protocolos de terapia génica y, en algunos casos como el de paro cardíaco, han probado su eficacia, por lo que se utilizan actualmente (Tusié, 2002).

Irónicamente, la primera forma de vida patentada fue un microbio comedor de petróleo. Se registró en 1980: era producto de la ingeniería genética. Se prohibió su utilización ante el riesgo de liberar bacterias mutantes en la naturaleza (Grace, 1998). Y, a pesar de que ya existen diversas autorizaciones para el uso de algunos organismos genéticamente modificados, éstos se han empleado poco con propósitos descontaminantes, por miedo a introducir nuevos contaminantes. Sin embargo los especialistas esperan, investigan y apuestan a la utilización de la ingeniería genética para eliminar contaminantes en la industria petrolera, minera y, en términos generales para descontaminar aire, mar y tierra; lo que ya se realiza mediante otras técnicas biotecnológicas. Las investigaciones continúan y los investigadores de esta nueva rama prometen tener, en el corto plazo, lo que su nombre indica: la biorremediación.

La ingeniería genética está convirtiendo plantas y animales en fábricas transgénicas vivas de diversos elementos como fármacos; sustancias químicas industriales; fuentes de combustible; plásticos; nuevos materiales y órganos. A esta nueva rama de la economía se le conoce como agricultura molecular. Pero, además de lo que se hace, está lo que se sueña. Y los sueños podrían resumirse diciendo: llegar a fabricar cualquier cosa: nuevamente el viejo sueño de la alquimia. ¿Y el dinero? El dinero parece que acompaña estos sueños. Según estimaciones, las ventas de las industrias agrobiotécnicas, que en 1996 alcanzaron en norteamérica la cifra de 40 millones de dólares podrían ascender a alrededor de 1000 millones para el 2010 (Grace, 1998).

Y así, entre promesas y realidades una nueva sociedad, la llamada sociedad biotecnológica, avanza, modificando nuestra economía y nuestra manera de producir; inflando con sus esperanzas

los valores de las acciones de las empresas biotecnológicas en las bolsas de valores del mundo; alterando lo que comemos; nuestras ideas de salud y enfermedad y, quizás dentro de algunos años, la manera en la que algunos prevendremos y curaremos nuestras enfermedades; los energéticos que consumiremos; los materiales que utilizaremos y, tal vez, hasta el tipo de descendientes que tendremos y las características que para ellos diseñaremos. Piénsese si no en la legalización, en nuestra Ciudad de México del aborto por malformaciones genéticas, del que quiera y pueda primero, eso sí, pagar el examen y/o tener la posibilidad de realizarlo. El que opta hoy por abortar, debido a las malformaciones genéticas del producto, es decir, por seleccionar eliminando, podrá mañana, ¿porqué no? Recurrir a la terapia o al diseño genéticos; por aquello de es mejor prevenir que lamentar.

### Ciencia y sociedad: algunas advertencias sociológicas

Las repercusiones de la nueva biotecnología son de tal magnitud que no podemos, ni debemos, dejar sólo en manos de los investigadores, de las compañías, ni de los legisladores, las decisiones de qué hacer y hasta dónde ir con estas técnicas y conocimientos. Tenemos todos que asumir una posición informada ya que estos cambios no únicamente alterarán nuestras vidas, sino las de otras formas de vida, la ecología y el futuro de nosotros, de los otros, incluyendo a los que aún no han nacido y, según algunos, hasta la propia evolución. Las promesas son alentadoras: terminar con el hambre en el mundo; prevenir y controlar las enfermedades, descontaminar la Tierra: un mundo feliz, no a la Huxley, y perfecto. El problema es que se nos informa menos sobre la contaminación por organismos genéticamente modificados y sus repercusiones ecológicas porque, entre otras cosas, carecemos de una ecología predictiva. Y menos aún de la utilización de la

biotecnología con fines de defensa o de ofensa; si bien anda ya por el aire de los tiempos el cada vez más amenazante temor a las armas bacteriológicas y al bioterrorismo: a nuevas formas de guerra. Y es que, como se nos dirá nuevamente, la ciencia no es ni buena ni mala, ni los científicos son responsables del mal uso que pueda llegar a hacerse de sus descubrimientos. ¿Y por qué no? ¿Por qué desvincular la ciencia de la ética? ¿Por qué no ir más allá de pensar la bioética como una rama aislada, como una nueva ocupación de especialistas? ¿Por qué no pedir a los científicos que reflexionen sobre las repercusiones de su quehacer?

También los sociólogos, por nuestra parte, tenemos mucho que decir, y que reflexionar, a propósito de esta nueva sociedad, de la llamada sociedad biotecnológica. Además de todos los problemas que ya hemos venido señalando, tenemos, por ejemplo que recordar que estas técnicas y conocimientos se desarrollan en un mundo que está dividido entre Norte y Sur; es decir, entre países ricos y pobres, entre centro y periferia; y, que, según van las cosas, la biotécnica, lejos de servir para hacer un mundo y una sociedad más equitativos, se está utilizando para acrecentar las desigualdades entre sociedades e individuos. La organización económica del mundo, basada en la ganancia y en una competencia e individualismos cada vez mayores, constituye un caldo de cultivo propicio para aumentar, con otros medios, las desigualdades ya existentes usando la biotecnología moderna. Debemos también investigar los riesgos de nuevas formas de discriminación, que pretenderán fundamentarse en la genética. Tenemos que argumentar la importancia de preservar la calidad de patrimonio común de la información genética y genómica. Es importante que analicemos las repercusiones de la privatización y el patentamiento de la información genética, y de los productos de la manipulación genética, en términos económicos y sociales. Debemos dar a conocer las consecuencias de privatizar y mercantilizar los resultados de las investigaciones biotecnológicas para

beneficio de unos cuantos. Tenemos que estudiar los valores dominantes, y su influencia social, y preguntarnos cuál es el mundo que queremos diseñar y cómo podemos construirlo. Estamos obligados a contribuir a difundir estos nuevos conocimientos, ya que únicamente informando a la población sobre las posibilidades y riesgos de las nuevas aplicaciones biotécnicas, y habiendo establecido acuerdos y compromisos sociales, podremos orientar colectivamente el rumbo que les deseamos dar. Debemos, asimismo, argumentar la trascendencia que tendrá la equidad en el acceso a estas nuevas tecnologías, entre naciones y al interior de cada una de nuestras sociedades.

Esta lista señala algunas líneas de investigación que podrían orientar nuestro trabajo para comprender la dinámica interrelación ciencia-tecnología-sociedad, desde la perspectiva de la genética, de la genómica, de la proteómica, de la biología molecular y de la biotecnología moderna. Si estudiamos con seriedad estos problemas estaremos capacitados para orientar, informada y fundamentadamente, las decisiones que deberemos tomar, y de las que dependerá, en gran medida, nuestro futuro.

### El ocaso del determinismo

La sociología ha venido trabajando desde sus orígenes para explicar la compleja relación entre lo biológico y lo social, que ha adquirido matices especiales al expresarse en la relación biotecnología-sociedad que hemos analizado en este artículo. La relación entre la sociedad y la biotecnología es activa e interactuante: hoy día, una no se explica sin la otra. Nuestra disciplina tiene ya una larga historia; ha venido estudiando la estructura y el cambio sociales en las más diversas épocas y latitudes. Ha mostrado la importancia de la organización social en la conformación de los individuos y de las instituciones (incluyendo, por supuesto,

la ciencia); ha sido llevada incluso, por algunos, al extremo de afirmar el determinismo social sobre el biológico. Ella también tiene que dar cuenta de sus propios determinismos y reduccionismos (Morin, 1995).

A lo largo de la historia la oposición entre naturaleza y cultura ha tomado las más diversas formas: el determinismo biológico y el determinismo social son una de ellas. Dicha oposición ha convivido con otras posiciones, algunas han sostenido: ni lo uno ni lo otro, naturaleza y cultura. Las diversas épocas se han ubicado, también y pendularmente, más cerca o más lejos de cada posición extrema. Así, por ejemplo, desde los años 50 del siglo XX, la genética reforzó los argumentos del determinismo biológico. Y, a medida que aumentaba, dicho determinismo se convirtió en reduccionismo. Del determinismo biológico pasamos al reduccionismo genético. El debate social parecía perder terreno ante los nuevos descubrimientos: los genes explicaban la conducta; el lenguaje; la homosexualidad; la inteligencia: la sociedad no podía nada ante los genes. Las explicaciones biológicas, parecía, venían a justificar la organización social y el comportamiento y destino de los individuos. Se argumentaba que tendríamos que abandonar los ideales de justicia e igualdad ante la evidencia de que los genes nos constituyen como desiguales: la genética no sabe de justicia. Es, según dicen algunos, cuando más, una lotería y hay quienes pierden en ella. Es por eso que poco tendrían que hacer las sociedades humanas y sus culturas para equilibrar el juego de la vida: hiciéramos lo que hiciéramos la lotería continuaría existiendo y, por ende, la desigualdad también.

Las voces de los que se negaban a aceptar el determinismo biológico nunca se callaron. Muchos, desde las ciencias sociales, continuaron estudiando y mostrando la importancia de la organización social en los individuos, en lo que somos. Lo que somos (recordaban, mostraban, debatían) como especie, y como individuos, es mucho más que natura. Es natura y cultura. Y, mientras

tanto, la genética continuo avanzando. Es muy interesante constatar que, ahora, al debate contra el determinismo genético se unen los propios avances de la genética, y, de manera particular, de la genómica. Hemos hecho ya un recuento de ello. La genómica constituye, en efecto, una verdadera revolución. Pero no únicamente para los conocimientos biológicos. Ha demostrado la falacia del determinismo genético, lo que no es poca cosa, pero sus lecciones tienen consecuencias mayores. En primer lugar ha vuelto a poner al acento en los análisis sistémicos y complejos: genómica funcional y estructural, proteómica, análisis celular, interacción organismo-ambiente, entre otros, señalan el abandono del reduccionismo genético. La genómica ha venido a recordar, una vez más, que no hay determinismos. A la interacción organismo-ambiente que estudian la biología y la ecología tenemos ahora que agregar el estudio de la sociedad, si queremos comprender mejor, algún día, tanto la sociedad como el hombre y la vida. La genómica nos ha venido a recordar que no hay determinismos: ni biológicos ni sociales. Debemos trabajar conjuntamente las diversas disciplinas para buscar la explicación de las complejas relaciones entre natura y cultura; entre organismo y ambiente, entre individuo y sociedad. Tenemos mucho por hacer, ya que sabemos hoy, como supimos siempre, que lo que somos, y nuestro futuro, no está, únicamente, en los genes... ni en el genoma, ni en las proteínas, ni en el proteoma... que es, también, una construcción individual y, quizás hoy más que nunca, social.

## Bibliografía

- American Museum of Natural History, mayo 2001-enero 2002. *The genomic revolution*, New York, NY.
- Davies, Kevin, 2001. *La conquista del genoma humano*, Barcelona, Paidós (Transiciones... 35), pp. 355.

- Grace, Eric S., 1998. *La biotecnología al desnudo. Promesas y realidades*, Barcelona, Anagrama (Argumentos... 205), pp. 299.
- Ho, Mac-Wan, 2001. *Ingeniería genética: ¿sueño o pesadilla?*, Barcelona, Gedisa (Límites de la Ciencia... 35), pp. 380.
- Lee, Thomas F., 1994. *El Proyecto Genoma Humano. Rompiendo el código genético de la vida*, Barcelona, Gedisa (Límites de la Ciencia... 31), pp. 307.
- Lewontin R. C., Rose Steven y Kamin Leon J., 1991. *No está en los genes*, México, Grijalbo (Los noventa... 57), pp. 357.
- López-Munguía, Agustín, 2000. México, *La biotecnología*, CONACULTA (Tercer Milenio), pp. 63.
- Morin, Edgar, 1995. *Introducción al Pensamiento Complejo*, Barcelona, Gedisa, pp. 167.
- Rifkin, Jeremy, 1999. *El siglo de la biotecnología. El comercio genético y el nacimiento de un mundo feliz*, Barcelona, Crítica-Marcombo, pp. 257.
- Tusié, María Teresa, 2002. “El futuro de la medicina genómica” conferencia del ciclo *Reflexiones en torno a la revolución genómica*, Casa del Tiempo, UAM, México, 7 de mayo.



*La revolución genómica*

editado por la UAM-Xochimilco, se terminó de imprimir en mayo de 2003 en Formas e Imágenes, S.A. de C.V. En sus interiores se utilizó papel Cultural de 90g. y en los forros cartulina Couché de 210g. En su tipografía se utilizó Garamond y Humanst521. La edición estuvo al cuidado del editor.

Tiraje 1000 ejemplares.



“Estamos aprendiendo el lenguaje con el que Dios creó la vida”. Esta frase del entonces presidente de los Estados Unidos, Bill Clinton, le dio la vuelta al mundo. La pronunció durante el anuncio oficial de la conclusión del primer borrador del genoma humano. ¿Qué significado tiene esta afirmación? ¿Cuál es la importancia de la secuenciación de nuestro genoma? En caso de que los conocimientos genómicos representen realmente el lenguaje de la vida, cabría preguntarnos ¿Qué haremos con ellos?.

Este libro pretende dar un panorama de las posibilidades y limitaciones de la investigación genética y genómica en curso y de sus repercusiones en la biotecnología, en la medicina, en el derecho, en la ética, en la economía y en la educación. También en nuestras concepciones científicas y en nuestra percepción sobre la ciencia; es decir, en diversos aspectos de nuestra relación con la naturaleza y la sociedad.

