

# El genoma humano y su impacto en la salud pública

Por: Saúl Franco A.\*

La versión inicial de este documento fue presentada en la Cátedra Manuel Ancizar: Enfoques y dilemas contemporáneos en salud pública. Bogotá, febrero 23 del 2002.

## RESUMEN

A partir de la revisión de la literatura disponible y de la reflexión sobre las relaciones e implicaciones de la genómica humana en la salud pública, el presente artículo se propone plantear y discutir algunas de las principales dimensiones de dicha relación, e identificar algunos campos importantes para su seguimiento, su investigación y su acción.

La primera parte del documento se dedica a plantear la relación entre ciencia y vida, reconociendo que el objetivo último de la ciencia es tratar de contribuir a resolver la problemática planteada por la vida misma y a hacerla más digna y agradable. Se describen a continuación las principales áreas de aplicación, actual o potencial, de los nuevos conocimientos sobre el genoma humano a la salud pública, en especial en lo relacionado con la detección de la predisposición a ciertas patologías, los componentes genéticos de la conducta humana y las alteraciones que introduce el nuevo saber en la percepción que tenemos de nosotros mismos y de nuestras relaciones con las demás especies. Posteriormente, se formulan algunos de los interrogantes que se vienen planteando en diferentes escenarios, en relación con implicaciones y dilemas éticos, investigativos, políticos y de formación y práctica médica, al tratar de utilizar, aplicar o limitar, los aportes actuales o previsibles del saber genómico.

El documento, además, avanza con una propuesta polémica e innovadora. Se refiere a la posibilidad de que los avances en la genómica humana constituyan la base para construir un nuevo paradigma integrador de los niveles biológico y social en el conocimiento humano, superando un antiguo antagonismo y abriendo las puertas para un novedoso diálogo científico.

En la parte final se enuncian algunas conclusiones preliminares, derivadas de las posibilidades y desafíos generados a la salud pública por el nuevo saber genético.

### Palabras claves:

*Vida y Ciencia, Genoma Humano, Salud Pública.*

Recibido: agosto 26/2002 - Aceptado: marzo 4/2003

## Introducción

El desciframiento del código genético de varias especies, y en especial de la humana, representa uno de los mayores avances logrados con el aporte de varias disciplinas, campos y equipos científico-tecnológicos. Este avance tiene un potencial incalculable para la transformación del saber y para las prácticas relacionadas con la vida en general y con la salud y la salud pública en particular. Al mismo tiempo, los logros de la genómica humana plantean nuevos y complejos interrogantes éticos, jurídicos y económicos no sólo a la medicina sino a la humanidad. De hecho, el proyecto y sus logros progresivos han estimulado intensas discusiones sobre la naturaleza y el sentido mismo de la vida, en particular de la vida humana y sobre su historia, sus límites y su futuro.

\* Médico, Magister en Salud Pública, Ph.D. Profesor Asociado Universidad Nacional de Colombia

Franco S. El genoma humano y su impacto en la salud pública. Invest. Educ. Enferm. 2003, 21 (1): 66 - 77

# Human genomics and its impact on public health

Por: Saúl Franco A.\*

## SUMMARY

**T**his article presents an overview of the relationship between human genomics and public health. Departing from a review of the available literature, it points out some important areas for future research and action in the field.

Initially, the article exposes the relationship between science and life, explaining how one of the ultimate goals of science has been to answer problems posed by life itself in an attempt to improve its conditions. This is followed by a description of the main areas of present or potential application of newly acquired genomic knowledge in the field of public health, including the detection of predisposition to disease, the study of the genetic components of human behavior and a change in our self-perception and the perception of our relationships with other species. The article then focuses on the ethical, technical, political and educational dilemmas that arise when attempting to use or limit the use of present or predictable applications of genomic knowledge.

A new proposal is then presented. It suggests the possibility that advances in human genomics may be the cornerstone of a new and integrative paradigm that brings together the social and biological dimensions of human knowledge. This would overcome an ancient antagonism and open the doors for a new kind of scientific dialogue.

### Key words:

*Life and Science, Human Genome, Public Health.*

Como ciudadanos del mundo y de la ciencia, tenemos el deber y la posibilidad de acercarnos a estos avances y tratar de comprender su significado, sus potencialidades y sus riesgos. No está bien que el peso de los afanes cotidianos y la fragmentación disciplinaria y profesional, nos sigan privando del derecho de acercarnos a la orilla del conocimiento que pretende dar cuenta de los más íntimos secretos de nuestro ser y nuestra existencia. En particular, quienes dedicamos la vida al amplio campo de la salud y más específicamente a la salud pública, estamos en la obligación de dar a estas

preocupaciones un carácter prioritario, si queremos estar a la altura de nuestro compromiso personal y de nuestra responsabilidad social. Por esto, asumiendo la doble función de ciudadano y salubrista, y sin ninguna pretensión de posar de genecista o experto en materias que apenas comprendo y que otros dominan, me atrevo a plantear las siguientes consideraciones y preocupaciones relacionadas con algunos de los impactos, posibilidades y riesgos ya identificados, que generan los avances genómicos en la salud pública. Y si en general, puede afirmarse que todo conocimiento es provisional y transitorio, su constatación es mucho más válida en un campo como el que nos ocupa, en el cual, a pesar de los enormes avances logrados, casi todo está apenas comenzando.

Después de analizar los distintos aspectos, seleccioné sólo cuatro puntos para esta presentación:

1. *Algunas consideraciones sobre la relación entre ciencia y vida.*
2. *Principales áreas de aplicación del saber genómico en salud pública.*
3. *Algunos interrogantes suscitados y aún no resueltos por el genoma.*
4. *Hacia un nuevo paradigma integrador de la vida y la salud.*

## 1. Ciencia y vida

Hace sesenta y dos años el geólogo, paleontólogo y jesuita Teilhard de Chardin escribió: “Desde que nació, la ciencia ha crecido sobre todo por el incentivo de resolver todos los problemas relacionados con la vida”<sup>1</sup>. Hay una relación esencial entre la ciencia y la vida. Se hace ciencia para comprender y mejorar la vida. Y, siendo mucho más que la ciencia —porque es también arte, cotidianidad, amor y luchas—, la vida es el alma de la ciencia. Para algunos, los científicos, buena parte del sentido de la vida se lo da la búsqueda científica.

Como parte del saber y del hacer humano, la Salud Pública tiene también razón de ser en cuanto aporta a la comprensión y a las acciones para hacer mejor la vida humana, tanto de los individuos como de sus diferentes formas colectivas. Sin relación con la vida y el bienestar humanos, la Salud Pública —en su triple dimensión de campo de conocimiento del bienestar colectivo, de conjunto de acciones sociales y estatales para hacerlo posible, y de la consiguiente situación resultante de vida mejor para cada sociedad—, pierde su objeto y puede convertirse en una repetición casi sin sentido de acciones y procedimientos técnicos, operativos y administrativos.

Hace sesenta y dos años el geólogo, paleontólogo y jesuita Teilhard de Chardin escribió: “Desde que nació, la ciencia ha crecido sobre todo por el incentivo de resolver todos los problemas relacionados con la vida”<sup>1</sup>. Hay una relación esencial entre la ciencia y la vida. Se hace ciencia para comprender y mejorar la vida.

En esencia, el trabajo sobre el genoma humano es la incursión más avanzada de la humanidad en los secretos de la vida, de la mano de la ciencia y la tecnología. En una metáfora religiosa, el entonces presidente de los Estados Unidos, Bill Clinton, lo dijo así al presentar en sociedad el hallazgo maravilloso: “Estamos aprendiendo el lenguaje con que Dios creó la vida humana”. Se ha llegado ya hasta intimidades que considerábamos inexpugnables, a un ritmo que ni los más arriesgados se habían atrevido a pensar hace menos de medio siglo. James Watson, por ejemplo, dijo a finales de junio del año 2000: “Ninguno de los que tuvimos el privilegio de ver por primera vez a finales de 1953 la doble hélice del ADN, pensamos jamás que viviríamos lo suficiente para verla totalmente decodificada”.

Una década antes de que Watson, Crick y su equipo descubrieran la estructura del ADN, el jesuita-geólogo ya citado, se había atrevido a preguntar “si por el descubrimiento de los genes no iremos a controlar en poco tiempo los mecanismos de las herencias orgánicas” cuyas bases habían sido puestas de relieve desde 1865 por el sacerdote Gregor Mendel e ignoradas por los científicos durante todo el final del siglo XIX<sup>2</sup>. Más aún: el propio Teilhard de Chardin se atrevió a predecir la producción de lo que él mismo llamó “Una neovida artificialmente producida”<sup>3</sup>. ¿No será exactamente eso la *clonación*, ya experimentada en Dolly y otras ovejas famosas<sup>4</sup> y que ahora se aproxima a pasos incontenibles a la propia clonación humana?

Con todo, lo esencial no parece consistir en saber hasta dónde vamos a llegar, sino si los avances de la ciencia en el conocimiento de la vida se traducirán o no en una mejor vida para todas las especies, en especial para la especie humana. En el presente, esta preocupación teórica por la relación ciencia-vida debe traducirse, entre otras cosas, en lograr que los avances genómicos permitan no sólo prevenir y curar más y más enfermedades, sino también estimular el trabajo colectivo para mejorar nuestras relaciones con el ambiente, para cualificar estilos y calidad de vida, y sobre todo, para recuperar el sentido de la vida y de su valor casi supremo.

## 2. Principales áreas de aplicación del saber genómico a la salud pública

Los avances en la ciencia del ADN están teniendo una influencia significativa en las tres dimensiones de la salud pública ya enunciadas, y sin duda, la tendrán en una dimensión mayor en el futuro próximo. El campo del conocimiento de la salud pública empieza a ampliarse de manera ilimitada con los interrogantes que introduce el nuevo saber tanto a lo que hasta ahora dábamos por conocido, como a lo que apenas empezamos a descubrir de la mano del desciframiento del ADN. Las prácticas preventivas, y en especial de detección precoz de enfermedades, con las consiguientes modificaciones de hábitos y estilos de vida, tienen ahora nuevas posibilidades y muchísimos cuestionamientos ante la inminente aplicación de nuevas y más precisas y efectivas pruebas genéticas. Y, al menos en teoría, es de esperarse que el nuevo saber genético y sus derivaciones tecnológicas y terapéuticas, contribuyan a generar mayor bienestar para los individuos y los grupos.

Dados los más recientes desarrollos científico-tecnológicos y el nivel de preocupación social por ellos suscitado, merecen destacarse, entre otros, los siguientes campos específicos de utilización e impacto del saber genómico en la salud pública.

2.1. *Detección precoz de predisposición a ciertas enfermedades.* La posibilidad de establecer con suficiente anticipación, si un individuo es o no portador de una mutación en el locus genético de una enfermedad, que es lo que entendemos por predisposición genética, constituye uno de los aportes importantes de la genética a la salud pública. Más aún cuando se trata de enfermedades mortales como la *fibrosis quística* o *mucoviscidosis*, considerada la más importante de las enfermedades genéticas pediátricas y la más frecuente enfermedad genética mortal que afecta a la población de raza blanca<sup>5</sup>. Obviamente, la predisposición es más fácil de detectar cuando se trata de alteraciones de un solo gen, como en el caso de la enfermedad mencionada o la *enfermedad de Tay-Sachs* (defecto enzimático genéticamente determinado, conocido también como gangliosidosis GM2); la *enfermedad de Huntington* (entidad hereditaria, autosómica dominante, caracterizada por movimientos incontrolados y demencia progresiva, cuyo locus genético fue ubicado en el cromosoma cuatro, y trastornos cromosómicos tales como el *síndrome de Down*<sup>6</sup>.

La cuestión es más compleja cuando no se trata de efectos de una variación genética específica sino de un juego de múltiples genes, casos en los cuales se hace más difícil tanto la identificación del problema como la posibilidad de intervenirlo. En la *diabetes*, por ejemplo, se ha identificado la intervención de al menos tres genes como factores contribuyentes a su desencadenamiento como enfermedad. En el *cáncer de mama* se han reconocido dos o tres trastornos hereditarios dominantes y muy raros<sup>7</sup>.

Los investigadores reconocen que la genética moderna no ha descubierto que haya más enfermedades de origen genético, sino que ha confirmado estudios previos que demuestran que algunas enfermedades tienen influencias genéticas en su etiología, y ha ofrecido técnicas que pueden descubrir exactamente cuáles genes están relacionados con cuáles enfermedades.

Las prácticas preventivas, y en especial de detección precoz de enfermedades, con las consiguientes modificaciones de hábitos y estilos de vida, tienen ahora nuevas posibilidades y muchísimos cuestionamientos ante la inminente aplicación de nuevas y más precisas y efectivas pruebas genéticas. Y, al menos en teoría, es de esperarse que el nuevo saber genético y sus derivaciones tecnológicas y terapéuticas, contribuyan a generar mayor bienestar para los individuos y los grupos.

El poder predictivo de las pruebas genéticas es muy variado en función tanto de los factores anteriormente enunciados, como de otro aspecto esencial: *que la predisposición genética actúa en relación muy estrecha con los factores ambientales para producir un cuadro clínico específico*<sup>8</sup>. Es decir: con la excepción de algunos pocos casos específicos, no existe un determinismo genético. Este postulado de la interacción entre genética y ambiente es esencial y cobra cada vez mayor importancia tanto entre los investigadores como entre quienes aplican los conocimientos genéticos. En 1996, un profesor de la Universidad de Liverpool presentó un cuadro<sup>9</sup> sobre el poder predictivo de las pruebas genéticas para algunas enfermedades, en el siguiente orden porcentual:

■ Distrofia muscular de Duchenne	100%
■ Enfermedad de Huntington	95%
■ Cáncer de mama	80%
■ Enfermedad de Alzheimer	50%
■ Espondilitis anquilosante	30%
■ Diabetes	0.5%

Las pruebas genéticas hacen entonces parte de los aportes de la medicina genómica a la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad, pero requieren “una nueva responsabilidad para garantizar que sean usadas con prudencia y correctamente”<sup>10</sup>

Reconocer la naturaleza predominante o parcialmente genética de una enfermedad y disponer de pruebas genéticas aún con un alto poder predictivo, significa sin duda un avance importante en términos tanto médicos como de salud pública. Puede ser posible la terapia génica en algunos casos; en otros puede darse un oportuno consejo genético, y en otros, pueden identificarse y prevenirse los factores ambientales relacionados, tales como la exposición a algunas sustancias en los espacios laborales o domésticos, la utilización de ciertos suplementos alimenticios o evitar determinadas radiaciones.

Pero existen también limitaciones serias al momento de pretender masificar las pruebas debido a sus costos, a la dificultad para convencer a la población en relación con la utilidad potencial de la prueba, y además, a la limitada disponibilidad actual de terapias genéticas para tratar los casos comprobados de portadores del riesgo. En términos laborales, las pruebas genéticas presentan además la ambivalencia de poder evitar el riesgo de la exposición pero al mismo tiempo de discriminar algunos de los candidatos a un trabajo determinado, tema que se enunciará más adelante. Las pruebas genéticas hacen entonces parte de los aportes de la medicina genómica a la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad, pero requieren “una nueva responsabilidad para garantizar que sean usadas con prudencia y correctamente”<sup>10</sup>.

**2.2. La genómica de la conducta.** Como lo reconocen los propios investigadores especializados, la genética del comportamiento se presta más para el sensacionalismo de los medios de comunicación, que para cualquier campo de la ciencia moderna<sup>11</sup>. De hecho, a los medios los seduce poder informar sobre el descubrimiento del gen de la homosexualidad, de la intuición femenina y, en particular, en nuestro caso colombiano, del gen responsable de la violencia. La ciencia, en cambio, es más cauta. Ya se enunció en el numeral anterior que son muy pocos los casos de patologías ligadas a variaciones de un solo gen. Y en los trastornos de la conducta, la mayor parte de los casos dependen de la interacción entre factores ambientales y múltiples genes. La unicausalidad continúa perdiendo terreno.

La genética está contribuyendo significativamente a la psicopatología, a la comprensión de la personalidad y de las habilidades e inhabilidades cognitivas. Y ha podido establecerse que casi todos los trastornos de la conducta estudiados con apoyo genético –entre ellos la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad de Huntington, el déficit de atención, la dislexia y la esquizofrenia–, muestran un carácter hereditario entre moderado y alto, generalmente a un nivel mayor del que presentan las enfermedades físicas. Al parecer, el mayor impacto de los avances en el conocimiento del genoma humano sobre la psicología y la psiquiatría, se refieren a la comprensión de las bases neurogenéticas de las diferencias individuales y a lograr una base más sólida en cuanto a la etiología de las enfermedades. Todo esto puede llevar al descubrimiento de tratamientos nuevos y más específicos y, sobre todo, a incrementar la percepción y la tolerancia de los trastornos de la conducta, aspecto esencial en términos de salud pública.

### 2.3. *El genoma humano y la percepción que tenemos de nosotros mismos.*

Desde la reformulación de preguntas centrales como: *¿En el fondo qué es la vida y qué es lo específicamente humano?*, hasta cuestiones más secundarias y en ocasiones próximas a la fantasía, tanto la secuenciación como la relativa popularización del genoma han suscitado una creciente curiosidad y algunas reflexiones substanciales. Aun sedimentando el margen de exageración y esnobismo que puede darse por lo que podríamos llamar una especie de *genomitis*, es preciso reconocer que el genoma tiene un enorme valor simbólico para buena parte de la población que accede a algún nivel de información y de conocimiento básico sobre el tema. Sólo en el campo del lenguaje, que es un indicador sensible de cambio social, el genoma está produciendo una verdadera revolución<sup>12</sup>, como bien nos consta incluso a quienes hemos estado durante muchos años dentro del lenguaje médico. Pero no es sólo cuestión de renovación en el lenguaje. La manera como nos concebimos, los criterios que fundamentan nuestras formas de relación con otros seres vivos y con los demás seres humanos y aún las concepciones religiosas sobre el origen de la vida, están sufriendo replanteamientos fundamentales a raíz de los hallazgos de la nueva genética. El propio Eric Lander, jefe de la investigación genómica en el MIT, escribió: “...el impacto más serio de la genómica puede consistir en cómo vamos a decidir percibirnos a nosotros mismos y cómo percibimos unos a otros”<sup>13</sup>.

Al parecer, el mayor impacto de los avances en el conocimiento del genoma humano sobre la psicología y la psiquiatría, se refieren a la comprensión de las bases neurogenéticas de las diferencias individuales y a lograr una base más sólida en cuanto a la etiología de las enfermedades.

Tres hechos demostrados por la genética dan pie a reflexionar sobre el tema en cuestión. El primero: que nuestro genoma humano no es tan significativamente más rico que el de seres vivos que consideramos tan lejanos y poco desarrollados como las moseas, los gusanos y los ratones, o que compartimos con ellos muchos más elementos genéticos de los que creíamos<sup>14</sup>. El segundo: que nuestra secuencia total de ADN es semejante en un 99% a la de los chimpancés. Es decir, que nuestra diferencia genética con un chimpancé es sólo del 1%. Y el tercero: que entre los seres humanos tenemos una identidad genética del 99.9%, es decir que sólo diferimos en un 0.1%. Constataciones como estas nos van a seguir desvelando y podrán inclusive modificar no sólo nuestros criterios, sino también nuestras conductas. Conceptos tan caros a nuestra cultura como el de la superioridad y especificidad humanas y el de raza, pueden matizarse y, según el ángulo de mirada, enriquecerse o empobrecerse. Nuestra escasa diferencia con los primates nos puede deprimir en un sentido o en otro, o llevarnos a apreciarlos mucho más y a relacionarnos mejor con ellos. Igualmente, el margen

de diferencia de sólo el 1% nos puede abrumar o darnos pistas mucho más precisas sobre lo esencial de la diferencia entre las dos especies, y sobre la importancia de cultivar y estudiar cada vez más a los primates. Algo similar puede ocurrir con la cuestión de las diferencias raciales entre los humanos. El hecho de que en términos genéticos la diferencia no sobrepase el 0.1%, puede contribuir a reducir la rigidez de ciertos racismos y xenofobias. Pero igual puede llevar a discutibles pretensiones eugenésicas y a consolidar una supuesta aristocracia genética con nuevas modalidades de xenofobia.

¿Tiene todo esto algo que ver con la salud pública? Creo que sí, y mucho. Una manera de apreciarlo es ver su impacto en cada una de las tres dimensiones de la salud pública ya enunciadas. Como campo de saber, la salud pública puede enriquecerse de manera significativa con la asimilación de los nuevos conocimientos de la genética. Y estos conocimientos pueden llevar tanto a modificar algunas de sus prácticas, como a la introducción de otras potencialmente benéficas para amplios sectores de población. Al mismo tiempo, el saber genómico le presenta al conocimiento existente en salud pública, unos retos que sólo pueden resolverse con nuevas investigaciones. Y dado que le corresponde también un importante papel dentro de la educación en salud a la población, a la salud pública se le abre un nuevo horizonte de participación en la divulgación de los nuevos conocimientos, tanto en el rigor, seriedad y crítica de sus contenidos, como en la manera de hacerlos asequibles y útiles a la población. También las prácticas de la salud pública se están viendo y se podrán ver cada vez más influenciadas, cuestionadas o innovadas por los avances genómicos. Le compete a ella traducir en acciones colectivas, bien sea de diagnóstico precoz, de consejo oportuno y de manejo más racional y científicamente fundamentado, determinadas patologías. Le compete también velar por el acceso universal a las aplicaciones prácticas y tecnológicas del nuevo conocimiento y por el esclarecimiento de sus riesgos y limitaciones. Y la tercera dimensión de la salud pública —como situación resultante de mayor bienestar humano— debe servir como el referente que oriente todos los campos de trabajo, en los cuales se empeñe la salud pública bajo el impulso de los nuevos conocimientos y prácticas derivados de la genómica humana. Y dado que en la salud pública tienen cabida muchas de las dimensiones y consecuencias de nuestras relaciones con la naturaleza en general, con los demás seres vivos en particular y con los otros seres humanos en especial —campos que como ya se señaló están siendo intensa y directamente afectados por los nuevos conocimientos— puede contribuir ella de múltiples maneras al replanteamiento de esas variadas relaciones y a hacerlas más compatibles con el bienestar humano.



RENÉ MAGRITTE. *idealized landscape*. 1925.  
Óleo sobre lienzo. 65 x 50 cm.  
Froschels, colección privada

### 3. Algunos interrogantes suscitados y aún no resueltos por el genoma

Dado el enorme avance científico que significa el genoma humano, posiblemente son más los interrogantes que formula que los que ha despejado. Se presentan a continuación algunos de los cuestionamientos más frecuentes, formulados hasta ahora, con la intención de invitar a intensificar la búsqueda de respuestas y, por tanto, sin ninguna pretensión de respuesta inducida o acabada.

Casi desde el comienzo de la ejecución del Proyecto Genoma Humano, en 1990, con el 5% de su presupuesto, se financió un programa para investigar y

reflexionar sobre las implicaciones éticas, legales y sociales del proyecto y sus posibles hallazgos—programa ELSI—<sup>15</sup>. Las cuatro prioridades de dicho programa enuncian buena parte de las preocupaciones e interrogantes que el genoma pone en evidencia a la sociedad y a la salud pública. Son ellas:

➤ *Privacidad y justicia en el uso e interpretación de la información genética.*

Tiene que ver en concreto con cuestiones como: ¿De quién es la información genética? ¿Quién, cómo y para qué puede usarla? ¿Es posible patentar el genoma humano?<sup>16</sup> ¿Hasta dónde llegan la propiedad individual y la privacidad del paquete genético?<sup>17</sup> ¿Qué uso puede dársele a la información genética de un individuo en cuestiones de empleo, seguros, adopciones, paternidad, investigación criminal, etc.?

No ha estado quieta la sociedad ante tales interrogantes. Propiedad, privacidad, conocimiento público-privado, exclusión, discriminación, son algunas de las categorías que articulan los debates al respecto. La rivalidad ya universalmente conocida entre los grupos público y privado de la investigación original, expresada institucionalmente en el NIH y la empresa Celera, y personificada en los Drs. Francis Collins y Craig Venter, es apenas el primer acto—seguramente premonitorio—, de una larga obra en la que habrá demasiados intereses, poderes y dólares en juego. Los tres mil millones de dólares del presupuesto original del proyecto oficial, curiosamente equivalentes en número al total de nucleótidos que componen el genoma humano, son también apenas el case inicial de una inversión y un negocio multimillonario. La polémica pone sobre el escenario el papel y la responsabilidad del Estado en la investigación de punta, la relación entre lo público y lo privado, y entre el interés colectivo y los intereses de ganancia particular. Y pone también en discusión otro tema de especial relevancia: el papel y la responsabilidad social de los investigadores.

El Congreso Mundial de Bioética, reunido en España en junio del año 2000, expresó categóricamente en el numeral ocho de su declaración: “El genoma humano es patrimonio de la Humanidad, y como tal no es patentable”<sup>18</sup>. Estados Unidos y Gran Bretaña tienen un proyecto de acuerdo para impedir que el genoma humano termine en poder de compañías privadas. El anterior presidente de los Estados Unidos firmó un decreto prohibiendo a las agencias federales y a los Departamentos de Estado, el uso de la información genética en cualquier contratación. Y resulta casi impensable hoy un Congreso de temas legales, éticos, jurídicos, políticos y de salud pública en cuya agenda no figure esta problemática.

➤ *Integración clínica de las nuevas tecnologías.*

Este aspecto, obviamente, tiene que ver más con la práctica clínica. Pero tiene también innegables afinidades con la salud pública. Por eso, se enuncian algunas de las preguntas claves. ¿Es hora de iniciar las terapias génicas? ¿En cuáles patologías tanto orgánicas como mentales? ¿A quiénes deben aplicarse? ¿Deben incluirse en los paquetes de atención? ¿Cómo valorar los riesgos inevitables, evidenciados ya hasta con la muerte reportada de algunos pacientes?

El Congreso Mundial de Bioética, reunido en España en junio del año 2000, expresó categóricamente en el numeral ocho de su declaración: “El genoma humano es patrimonio de la Humanidad, y como tal no es patentable”<sup>18</sup>. Estados Unidos y Gran Bretaña tienen un proyecto de acuerdo para impedir que el genoma humano termine en poder de compañías privadas.

➤ *Cuestiones afines a la investigación genética.*

Aquí aparecen en especial tres grandes problemas: los éticos, los económicos y los de poder, expresados en múltiples preguntas y subtemas. Pero el interrogante que domina el escenario es este: *¿Clonar o no clonar, en especial al ser humano?* Los padres de la clonación de ovejas han insistido en sus reservas acerca de la conveniencia y oportunidad de la clonación humana<sup>3</sup>. Y varias legislaciones, entre ellas el reciente *Código penal colombiano*, se han anticipado a proscribir la clonación humana<sup>19</sup>. Pero, al mismo tiempo, varios equipos científicos en distintas partes del mundo dicen estar a punto de poder realizarla. Es posiblemente la cuestión más candente planteada hasta ahora por la genética, posibilitada por las tecnologías afines y clavada como una espina en la mente y la conciencia de los científicos, los políticos, los éticistas, los legisladores, los salubristas y el público en general.

¿Qué debe saber la población general sobre genética y sus relaciones e implicaciones en la vida cotidiana? ¿Qué deben saber los médicos, las enfermeras, los odontólogos, los salubristas y los bacteriólogos sobre los mismos temas a un nivel más técnico y elaborado? ¿Qué estamos haciendo para introducir responsablemente estos temas, estas tecnologías y estas inquietudes en nuestros círculos académicos, profesionales y sociales?

➤ *Finalmente: las implicaciones y retos del avance genético en la educación pública en salud y en la formación profesional y técnica del sector.*

¿Qué debe saber la población general sobre genética y sus relaciones e implicaciones en la vida cotidiana? ¿Qué deben saber los médicos, las enfermeras, los odontólogos, los salubristas y los bacteriólogos sobre los mismos temas a un nivel más técnico y elaborado? ¿Qué estamos haciendo para introducir responsablemente estos temas, estas tecnologías y estas inquietudes en nuestros círculos académicos, profesionales y sociales?

Es claro que las anteriores preocupaciones e interrogantes tienen ciertas especificidades para los países denominados subdesarrollados y de menor nivel científico-tecnológico. Algunas de ellas se pueden enunciar así: ¿Cuándo y en qué condiciones accederemos a los beneficios de las nuevas tecnologías y conocimientos genéticos? ¿Qué tipo de aportes podremos hacer tanto en la investigación como en los debates sobre el tema? ¿Hasta dónde podremos controlar y disponer de nuestro material genético y nuestra riquísima biodiversidad?

## 4. *Del genoma humano a un nuevo paradigma integrador de la vida y la salud*

Estando aún por sedimentarse muchas de las expectativas que ha generado el genoma humano, me atrevo a enunciar una vez más una implicación sobre la cual no he encontrado nada en la literatura revisada sobre el tema. No se trata, por supuesto, de un desarrollo sistemático y completo de la idea, sino de una formulación embrionaria que invite al debate y al trabajo en la construcción del modelo. Se trata del impacto que el nuevo descubrimiento puede llegar a tener en la construcción de un nuevo paradigma del conocimiento en salud, al que, preliminarmente, puede denominarse *paradigma integrador de la vida y la salud*. Dicho paradigma representaría la superación positiva de la antigua e intensa confrontación entre los componentes biológicos y sociales del saber en salud.

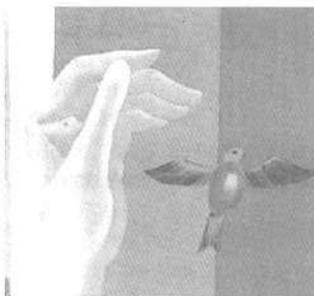
Buena parte de los avances, y muchas de las limitaciones del actual conocimiento médico en particular y de salud en general, los debemos a la hegemonía histórica del saber bio-natural. Desde la revolución microbiológica de finales del siglo XIX, fueron adquiriendo estatuto excluyente de cientificidad en salud las ciencias y disciplinas positivas y naturales: biología, genética, inmunología, bioquímica, farmacología, y sus versiones más recientes: biología celular primero y después biología molecular, inmunogenética, ingeniería genética, etc.

Las ciencias sociales llegaron tarde y relativamente mal al campo médico y sanitario. Es una historia de poco más de siglo y medio. Penetraron de la mano de las ciencias de la conducta y de manera más instrumental y aplicativa que científica y explicativa. Vino luego el auge de la economía política, con avances significativos tanto temáticos como conceptuales y metodológicos. Pero también, hay que aceptarlo críticamente, con cierto aire dogmático y un dejo de determinismo económico. En la etapa actual hay una saludable apertura a búsquedas sociológicas y culturales en salud, a esclarecimientos históricos y exploraciones éticas y bioéticas y al reconocimiento de la racionalidad política del campo sanitario. Con dificultades y altibajos, por supuesto, es claro que el conjunto de las denominadas ciencias sociales ha hecho aportes sustanciales al saber en salud, en cada una de sus disciplinas y profesiones y, por consiguiente, a los intentos de superar los problemas y crear mejores condiciones y calidad de vida.

A primera vista, todo indica que la secuenciación del genoma humano es la consagración definitiva e irrefutable de la racionalidad bionatural, de las ciencias positivas y de la primacía de lo individual sobre lo colectivo. Y puede llegar a ser así. Pero, como planté en la instalación del Congreso Mundial de Medicina Social en Cuba en el año 2000, *me arriesgo a pensar que puede llegar a ser lo contrario. Es decir: si en definitiva lo que el genoma expresa es la impronta en el individuo, por la vía química y hereditaria, del resumen de toda la trayectoria de la humanidad...podemos estar también al borde de entender lo biológico como materialización de lo social, planteándose así una alternativa al viejo dilema que nos ha desvelado mucho y abriendo la posibilidad de construir un paradigma alternativo e integrador de ambos niveles*<sup>20</sup>.

Teilhard. De Chardin había planteado que "lo social no es negación sino culminación de lo biológico". Los avances en el genoma permiten plantear que *lo biológico no es negación sino materialización individualizada de lo histórico-social*. Eric Lander, ya citado, dice con claridad: "el genoma es un libro de historia y nos muestra que los 6.000 millones de nuestra especie, descendientes de 7.000 generaciones, provienen de una pequeña población original de 60.000 personas. Nuestra especie presenta escasa variación genética: el ADN de los seres humanos es idéntico en un 99.9%"<sup>21</sup>.

Es justamente esta constatación de que la biología no sólo no es autónoma o independiente de lo histórico-social, sino que es en sí misma transmisión histórica, puente generacional, bisagra entre lo individual y lo colectivo, lo que permite entrever una nueva relación entre los dos mundos científicos. Ni es comprensible lo social sin la infraestructura y el funcionamiento orgánico bio-natural,



RENÉ MAGRITTE, (detalle) *La Vontade*, 1925  
Óleo sobre lienzo, 65 x 51 cm  
Bruselas, colección privada

ni es comprensible lo biológico sin su historia y la cultura. Ni determinismo genético, ni omnipotencia social. Y es esa nueva relación la que parece poner las bases de la superación del viejo dilema biológico-social y del advenimiento de un paradigma comprensivo e integrador. Paradigma, además, no sólo del conocimiento, sino también de la acción y de la conducta. Va a ser necesario estudiar más ambos campos científicos. Va a haber sorpresas en nuevas explicaciones a viejos problemas, enfermedades y conductas. Se va a requerir ir más del laboratorio al consultorio y de este al debate público o a los medios de comunicación. Va a ser muy costoso dudar de algunas verdades que hoy nos tranquilizan y vamos a tener que arriesgarnos a cuestionar algunos valores establecidos y a construir nuevos códigos, legislaciones y reglamentaciones<sup>22</sup>.

Considero que en principio, la primera demanda para poder avanzar hacia la construcción de este nuevo paradigma y hacia una práctica profesional en salud pública adecuada a la nueva situación, es la de sacudir la indiferencia o la pereza intelectual y retomar con paciencia libros, revistas e Internet para enterarnos de cerca y críticamente, del que es sin duda el primer gran avance científico-tecnológico del milenio.

Considero que en principio, la primera demanda para poder avanzar hacia la construcción de este nuevo paradigma y hacia una práctica profesional en salud pública adecuada a la nueva situación, es la de sacudir la indiferencia o la pereza intelectual y retomar con paciencia libros, revistas e Internet para enterarnos de cerca y críticamente, del que es sin duda el primer gran avance científico-tecnológico del milenio. Y como la prevención es tan importante para la salud pública, prevenirnos de una posible epidemia de *genomitis* que nos puede llevar a esnobismos casi ridículos o a olvidarnos de que, por suerte, los genes son una parte importante, pero no la única de nuestra historia. Y, sobre todo, que la vida sigue siendo un fenómeno mucho más maravilloso y variado que los veintitres pares de cromosomas, los 30.000 genes y los tres mil millones de nucleótidos de nuestro genoma.

### A manera de conclusiones preliminares

Dadas la amplitud temática, el carácter aun provisional de muchos de los enunciados y la diversidad de los interrogantes planteados, resulta muy difícil formular algunas conclusiones. No obstante, se enuncian las siguientes para tratar de sintetizar lo esencial y animar la discusión del contenido.

- Los avances en el conocimiento del genoma humano están planteando nuevos e importantes desafíos a la salud pública en su triple dimensión de saber acerca del bienestar colectivo humano, de conjunto de acciones para garantizarlo y de situación resultante de bienestar.
- Si bien a primera vista los avances genómicos parecen consolidar el paradigma biomédico, se plantea la posibilidad de que, por el contrario, contribuyan a generar un nuevo paradigma integrador de la vida y la salud, que permita superar el viejo antagonismo entre ciencias sociales y bionaturales en la comprensión de los fenómenos de la vida y la salud.
- La salud pública debe intensificar su nivel de investigación en los temas afines a las problemáticas y posibilidades planteadas por los desarrollos en la genómica, para tratar de asimilar los nuevos conocimientos y tecnologías, contribuir a decantarlos, identificar los campos de aplicación colectiva, advertir sobre riesgos y abusos, y ponerlos al servicio de la población en las mejores condiciones posibles de universalidad, equidad y oportunidad. ②

## BIBLIOGRAFÍA

- [1.] Teilhard de Chardin, PO. *Fenómeno humano*. Lisboa: Livraria Tavares Martins, 1970. p.272.
- [2.] Lander ES. and Weinberg RA. Genomics: journey to the center of biology. *Science* 2000; 287: 1777-1782.
- [3.] Teilhard de Chardin. PO. Op. cit p. 273.
- [4.] Wilmut I., Campbell K. y Tudge C. *La segunda creación. Sine qua non*. Barcelona: s.e.; 2000.
- [5.] Robbins. *Patología estructural y funcional*. Madrid: Interamericana: MacGraw-Hill; 1995. p. 505.
- [6.] Khoury M.J. From genes to Public Health: the applications of genetic technology in disease prevention. *AJPH* Año; 86 (12): 1717-1722.
- [7.] Bobrow M. and Grimbaldeston AH. Medical Genetics: the human genome project and public health. *J of Epid Com Health* 2000; 54: 645-649.
- [8.] Ibid. p. 647
- [9.] Ibid. p. 648
- [10.] Steinberg KK, Gwinn M. and Khoury. The role of genomics in Public Health and disease prevention. *JAMA* 2001; 286 (13): 1635.
- [11.] McGuffin P, Riley B. and Ploim R. Toward Behavioral Genomics. *Science* 2001; 291: 1232-1233.
- [12.] Goodfellow PN. and Sefton L. Language of the genome. *Nature* 1991; 353:117-118.
- [13.] Lander ES. Op. cit. p. 1782
- [14.] Paabo S. The Human Genome and our view of ourselves. *Science* 2001; 291: 1219|2-20.
- [15.] Jeffords J., Daschle T. Political issues in the genome era. *Science* 2001; 291: 1249.
- [16.] Restrepo LM. ¿Es posible patentar el genoma humano? *Temas de Bioética. Universidad de Antioquia* 2001; 1: 29-35.
- [17.] Private genes, public health.[Commentary]. *The Lancet* 1997; 349: 1338-1339.
- [18.] Congreso Mundial de Bioética. Declaración Bioética de Gijón 2000. En: *Temas de Bioética. Universidad de Antioquia* 2000; 1: 13-14.
- [19.] Ibid. p. 34
- [20.] Franco S. Salud de Bienvenida. *Octavo Congreso Latinoamericano y XI Mundial de Medicina Social*. La Habana, Cuba, Julio de 2000.
- [21.] Lander ES. Op. Cit.
- [22.] Franco S. Del genoma humano a un nuevo paradigma en salud. *Temas de Bioética. Universidad de Antioquia* 2001; 1: 22-28. (Este artículo sirvió en buena parte de base para la presente formulación).