



FUNDACION BBV

# **El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano**

## **Volumen I**



con la colaboración de



Universidad de Deusto y Excma. Diputación Foral de Bizkaia

La Fundación BBV viene propiciando e impulsando de forma continuada la reflexión y el debate entre expertos sobre las implicaciones sociales y los desarrollos científicos. Una de esas iniciativas fue el Encuentro Internacional sobre *El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano*, que constituyó una extensión del interés de la Fundación BBV sobre el Proyecto Genoma Humano y se celebró en la Universidad de Deusto, Bilbao, en mayo de 1993, con la colaboración de la Diputación Foral de Bizkaia.

El intercambio de los puntos de vista entre científicos y juristas puso de manifiesto la oportunidad del Encuentro, la necesidad de mantener un cauce de aproximación entre ambas perspectivas para obtener conclusiones comunes razonables, así como la complejidad que revisten para las diferentes disciplinas jurídicas las aplicaciones y derivaciones de las investigaciones sobre el genoma humano. La conclusión fue que la sociedad ha de plantear a estos nuevos retos para el ser humano una obligada respuesta por medio de instrumentos jurídicos adecuados. En este sentido, la Declaración de Bilbao, como colofón del Encuentro, ofrece ese marco mínimo de referencia y de consenso.

La obra recoge más de un centenar de ponencias y comunicaciones presentadas al Encuentro, así como sus coloquios. Se ofrecen de este modo unos materiales de particular interés que han de favorecer la continuidad de la reflexión, el estudio y la elaboración de propuestas por parte de los especialistas del Derecho.

En próximas fechas saldrá también a la luz la versión inglesa de esta obra. La preparación de la edición que la Fundación BBV ofrece a través de Documenta ha sido realizada con la colaboración de la Cátedra de Derecho y Genoma Humano de la Fundación BBV-Diputación Foral de Bizkaia, en la Universidad de Deusto.

Fundación BBV  
DOCUMENTA

Portada:

*Todavía y siempre*, de Yves Tanguy.

Colección Thyssen-Bornemisza, Madrid.







FUNDACION BBV

***El Derecho ante  
el Proyecto  
Genoma Humano***  
***Volumen I***

Traductor: José Gerardo Abella

*El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano*

© Fundación BBV Documenta

Edita Fundación BBV

Plaza de San Nicolás, 4

48005 Bilbao

Depósito legal: M-30065-1994

I.S.B.N.: 84-88562-28-4 (Obra completa)

I.S.B.N.: 84-88562-26-8 (Tomo I)

Ilustración de Portada:

© Yves Tanguy. VEGAP. Madrid 1994

Imprime Sociedad Anónima de Fotocomposición  
Talisio, 9 - 28027 Madrid

**El Derecho ante el  
Proyecto Genoma Humano**



# INDICE

## PRESENTACION

### (Sesión de Apertura del Encuentro «El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano»)

Intervención del Rector de la Universidad de Deusto .	15
Intervención del Presidente de la Fundación BBV . . . . .	17
Intervención del Consejero de Justicia del Gobierno Vasco . . . . .	23
Intervención del Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco . . . . .	25
Intervención del Diputado General de Bizkaia . . . . .	27

## INTRODUCCION

Introducción científica, <i>Santiago Grisolia</i> . . . . .	33
Introducción jurídica, <i>José Luis Villar Palasí</i> . . . . .	41
Las raíces de la polémica: los orígenes del proyecto Genoma Humano, <i>Robert M. Cook-Deegan</i> . . . . .	67
La bioética en la Comunidad Europea, <i>Noëlle Lenoir</i> . . . . .	85

### El estado de la cuestión

#### *Presentación de la materia*

Presentación, <i>Carleton Gajdusek</i> . . . . .	101
Algunos comentarios teóricos sobre el polimorfismo genético y la variación individual, <i>Hamilton O. Smith</i> . . . . .	103
Los genes y la libertad humana: ¿Qué es lo característico de los condicionamientos genéticos en relación con el destino de una persona?, <i>Daniel I. Wikler</i> . . . . .	107
Proyecto Genoma Humano: Ultimos avances, <i>Ann Victoria Thomas</i> . . . . .	111

#### *Comunicaciones*

Las perspectivas de diagnóstico de ADN a gran escala, <i>Charles R. Cantor</i> . . . . .	119
--	-----

Prevencción de los defectos congénitos, <i>Bartolomé Jaume Roig</i> .....	127
El derecho ante el Proyecto Genoma Humano, <i>Andreas Klepsch</i> .....	145
El rápido descubrimiento del gen humano: Su impacto en el cambio científico y social, <i>J. Craig Venter</i> .....	149
Ultimos avances, <i>Victor Walter Weedn</i> .....	155
<i>Coloquio</i> .....	161

## LA LIBERTAD DEL HOMBRE Y EL GENOMA

### Presentación de la materia

Utilidad de los cromosomas artificiales de la levadura (JACK's) y la cartografía del genoma para la terapia génica y algunas consecuencias prácticas, <i>David Schlessinger</i> .	173
La libertad humana y el genoma humano, <i>Frits W. Hondius</i> .....	181
La libertad del hombre y el genoma, <i>Gregorio Peces Barba</i>	201

### Comunicaciones

Diez errores frecuentes sobre la ética, <i>Manuel Atienza</i>	223
La libertad del hombre y el genoma, <i>Enrique Carlos Banchio/ Luis Moisset de Espanés</i> .....	231
La libertad y la nueva Genética, <i>Paul R. Billings</i> .....	241
Libertad y genoma humano, <i>Carlos Fernández Sessarego</i>	245
La libertad del hombre y el genoma humano: El conocimiento genético y el sistema judicial, <i>Mark S. Frankel</i>	271
Acciones y pruebas, <i>Neil A. Holtzman</i> .....	277
La libertad del hombre y el genoma, <i>Michael Kirby</i> ....	281
Beneficios y límites de la libertad en la ciencia genética, <i>J. Robert Nelson</i> .....	285
Falacia legislativa, <i>María Dolores Vila-Coro</i> .....	293

## EL DERECHO A LA INTIMIDAD Y EL USO DE LA INFORMACION GENETICA

### Presentación de la materia

Derecho a la confidencialidad: Uso de la información genética, <i>Paula Kokkonen</i> .....	317
El secreto médico, el derecho a la intimidad y la información genética, <i>José Elizalde</i> .....	325
El derecho a la intimidad y el uso de la información genética, <i>Fernando Garrido Falla</i> .....	333
El derecho a la confidencialidad: Uso de la información genética, <i>Michael S. Yesley</i> .....	357

## Comunicaciones

¿Existe la obligación jurídica de informar de las características genéticas a la persona con la que uno va a contraer matrimonio?, <i>Harold S. H. Edgar</i> .....	381
Hacia la intimidad genética, <i>Bartha M. Knoppers</i> .....	387
Información genética (Informgenics) e intimidad, <i>Ruben F. Moreno</i> .....	391
El legado genético y el principio de culpabilidad, <i>María Antonia Ramos Arroyo</i> .....	399
De las pruebas biológicas de paternidad y el artículo 632 de la LEC, <i>Vicente Torralba Soriano</i> .....	405
Pruebas genéticas y matrimonio, <i>Luis Zarraluqui Sánchez-Eznarriaga</i> .....	415
Aspectos éticos del problema jurídico de la confidencialidad, <i>Walter Ch. Zimmerli</i> .....	439
Coloquio .....	445



# **PRESENTACION**



La Fundación BBV se ha venido ocupando casi desde su nacimiento de explorar las implicaciones que el Proyecto Genoma Humano podría tener en la sociedad en relación con su problemática ética, legal y jurídica, etc.

Consecuencia de esta preocupación fueron el Seminario sobre *Cooperación Internacional para el Proyecto Genoma Humano: Ética*, celebrado en Valencia, en noviembre de 1990 y en el que participaron cerca de medio centenar de expertos internacionales. A partir de este encuentro se publicó en español y en inglés el libro «Proyecto Genoma Humano: Ética», ampliamente distribuido en los entornos especializados nacionales y extranjeros. Y, posteriormente, el Encuentro sobre *El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano*, celebrado en Bilbao en mayo de 1993, con la participación de más de un centenar de especialistas en diversos campos y disciplinas y orientado a analizar las posibles implicaciones que en el Derecho habrán de tener las investigaciones y desarrollos del Proyecto Genoma Humano.

Publicamos aquí los dos primeros volúmenes que comprenden, además de una introducción científica y jurídica, elaborada por destacados especialistas, la documentación resultante de dicho Encuentro en lo referente a las implicaciones de los descubrimientos genéticos con la libertad del hombre, el derecho a la intimidad, el principio de culpabilidad y la patentabilidad. Y estamos preparando los dos próximos volúmenes que completarán los trabajos realizados durante este Encuentro y en los que se incluye, además, un glosario de términos genéticos.

La Fundación BBV espera así poder contribuir en alguna manera a incrementar significativamente el importante material documental aparecido recientemente a este respecto con los textos, muchas veces originales, que ha producido este Encuentro, organizado en colaboración con la Diputación Foral de Bizkaia y la Universidad de Deusto.

*La Fundación BBV agradece la colaboración entusiasta que en el desarrollo de los encuentros y en esta publicación han tenido algunas de las más prestigiosas personalidades españolas y extranjeras del mundo de la medicina, el derecho, la filosofía y otros dominios sustanciales del saber humano, cuya relación se incluye en el contexto de la obra.*

**SESION DE APERTURA DEL ENCUENTRO  
«EL DERECHO ANTE EL PROYECTO GENOMA  
HUMANO»**



## *Jesús María Eguiluz*

Rector de la Universidad de Deusto, Bilbao. España.

Desearía no alargar demasiado con mis palabras la apertura oficial de la presente Reunión Internacional sobre el Derecho ante el Proyecto del Genoma Humano, que comenzamos ahora, ocupando así parte de un tiempo tan valioso como el dedicado a la temática que Vds. van a abordar a continuación. Pero tampoco quiero desoír la amable invitación hecha por D. Alberto Pradera y por D. José Angel Sánchez Asiaín, como máximos representantes de la Diputación de Bizkaia y de la Fundación BBV, organizadores y almas de las presentes Jornadas, que presiden hoy nuestra mesa de inauguración. Invitación que, por tanto, deseo aprovechar para darles a todos Vds. mi más cordial y sincera bienvenida en nombre de la Universidad de Deusto, que desea, a mi través en este momento, que se consideren Vds. de verdad en su propia casa durante los próximos días.

No quiere ser tampoco un protocolo vacío, informal, el manifestar mi alegría por la celebración de las Jornadas sobre Derecho y Genoma en Bilbao, y particularmente en nuestra Universidad de Deusto porque, y además de contar con la presencia de todos Vds. entre nosotros, tiene, a mi entender, tres características dignas de ser subrayadas.

La reunión constituye, en primer lugar, una seria reflexión científica, académica, sobre un tema de gran calado, de casi imprevisible pero cierto futuro y máximo interés para la sociedad, de

innovación, de humanismo, en ese variado y difícil equilibrio que componen el desarrollo científico y los límites de la necesaria ordenación social basada en el desarrollo del hombre. Cada día se abre paso con más fuerza la conciencia de que el Proyecto Genoma es un tema no sólo nuevo y complejo sino con consecuencias y derivaciones que deben preocupar y, sobre todo, ocupar a los agentes sociales, dado el mundo hacia el que nos encaminamos y sus múltiples repercusiones personales y sociales, tanto positivas como posibles negativas, que Vds. conocen mejor que yo.

En segundo lugar, destaca una característica de colaboración entre distintas fuerzas, como las que contribuyen a estas Jornadas, con un enfoque interdisciplinar que resulta fundamental para tratar con acierto cualquier problema que atañe en nuestros días al hombre y a la sociedad. Y con el apoyo y protagonismo también de distintas instituciones públicas y privadas, todo lo cual es patente en las actuales Jornadas.

Un tercer y último punto destacable, entre los muchos que se podrían destacar, lo constituye, a mi modo de ver, la importancia del posible entramado resultante de esta Reunión, que la convierte no en un acontecimiento social más o menos destacado pero puntual, que ha logrado reunir en Bilbao a una serie de personalidades y científicos realmente cualificados, sino que pretende afirmar una continuidad nacida de anteriores Congresos, como el de Valencia, y que esperamos que sepa prolongarse a través de algún tipo de plataforma adecuada en beneficio del servicio a la sociedad. Nos hacen confiar en ello la voluntad ya manifiesta en muchas otras ocasiones por los organizadores y patrocinadores de esta magna Reunión, es decir, la Fundación BBV y la Diputación de Bizkaia, así como el deseo de esta Universidad de Deusto, que ha tenido siempre su centro en el área del Derecho y del Humanismo para contribuir así a las necesidades de la sociedad.

Comprenderán por tanto mi saludo y el que mi expresión de alegría no haya querido ser meramente protocolaria.

Acabo, en consecuencia, con las palabras de agradecimiento, en primer lugar a la Diputación Foral y a la Fundación BBV, por llevar adelante una iniciativa de la importancia de la presente Jornada, y por haber elegido esta Universidad de Deusto como sede y posible continuidad de las mismas, y mi agradecimiento a todos Vds., que con su presencia hacen presagiar unos días realmente vitales para el desarrollo de la importante temática que será abordada en ellas.

Muchas gracias por tanto a todos, bienvenidos a Deusto y felices días.

## *José Angel Sánchez Asiaín*

Presidente de la Fundación Banco Bilbao Vizcaya, Bilbao.  
España.

Mis primeras palabras en este acto de inauguración tienen que ser necesariamente para ofrecer una calurosa bienvenida y para dar las más efusivas gracias en nombre de la Fundación BBV a todos cuantos han contribuido a que este Encuentro Internacional sobre el Proyecto Genoma Humano y el Derecho pueda hoy comenzar con los mejores auspicios. Y quiero decir que este agradecimiento desde luego no corresponde a un simple acto de protocolo, porque durante todo el complejo proceso de diseño y organización que este Encuentro ha supuesto para nuestra Fundación, la colaboración, la comprensión, la ayuda y, desde luego, el entusiasmo de todos los que durante los próximos días van a participar en él, excede cualquier valoración y cualquier agradecimiento.

Por otra parte, haber podido contar con la colaboración de la Excma. Diputación Foral de Bizkaia, que siempre ha dado muestras de su gran sensibilidad y preocupación social, cultural y científica, creo que añade solemnidad a esta magna reunión de personalidades llegadas del mundo entero.

Por ello, y arriesgándome a ser tachado de excesivamente optimista, permitidme que, en el comienzo, califique a estas reuniones como de muy importantes. Desde luego, lo son para la Fundación BBV, que inició su andadura, todavía no hace mucho tiempo, con

una clara vocación de favorecer entornos de reflexión y de acortar distancias entre la sociedad y los grandes impulsores y protagonistas de un futuro común a todos. Importante también, por la entidad, por el carácter interdisciplinar, y por la originalidad y transcendencia de las cuestiones que aquí se van a tratar. Y es importante porque este Encuentro puede ayudar a sugerir y reconsiderar las verdaderas oportunidades y las alternativas de esperanza de la humanidad, a la luz de los conocimientos actuales sobre el origen de nuestra propia vida.

Casi a mediados de 1990 nuestra Fundación, que se acababa de constituir, daba sus primeros pasos buscando la forma, los objetivos más adecuados para poder ser útiles a la sociedad. En algún momento, y por recomendación del Profesor Grisolia, miembro del Consejo Asesor de nuestra Fundación, consideramos que las implicaciones éticas y jurídicas del Proyecto Genoma Humano nos podían permitir desarrollar algunas iniciativas en este mundo de la reflexión integrada al que pensábamos dedicarnos, capaces de generar plataformas intelectuales desde las que hacer frente a las incertidumbres y a las inquietudes de nuestros días. Consideramos, sin embargo, que la importancia del empeño por un lado y la riqueza del contenido que ofrecía, por otro, nos aconsejaban estructurar un primer Encuentro únicamente sobre los aspectos éticos, dejando para más adelante el análisis y la reflexión sobre los aspectos jurídicos. Así nació el Encuentro de Valencia sobre los planteamientos éticos del Genoma Humano.

Hoy, dos años después de aquella reflexión, la Fundación ha querido con este segundo Encuentro dedicar su atención a las implicaciones jurídicas, completando con ello el diseño que dio origen a aquel primer Encuentro. Queremos con ello situar la responsabilidad del Derecho frente a las responsabilidades de la investigación científica y sus aplicaciones en el campo de la Biología y en el campo del Proyecto Genoma Humano.

Es un hecho que la sociedad de nuestros días se debate entre la incertidumbre de sus propios límites y la esperanza de poder enfrentarse a ellos con suficiente anticipación. Es también un hecho, que aunque la ciencia está siendo aplicada extensamente y la mayoría de las veces en nuestro propio provecho, la forma en que se utiliza suele ser frecuentemente dominada por modas intelectuales, incluso por la política, y no exclusivamente por una valoración racional de la situación. Y esto es lo que hace que muchas de las ideas derivadas de la ciencia sean interpretadas por la sociedad de forma incorrecta. Incluso es posible pensar que en algunas ocasiones las malas interpretaciones de las ideas científicas tienen sobre nosotros mayor influencia que las propias ideas. Y como consecuencia de todo esto, en algunas sociedades avanzadas se está invirtiendo ya el signo de la tradicional admiración

por la ciencia, y comienzan a advertirse síntomas de temor y de hostilidad hacia los descubrimientos científicos.

En todo caso, parece bastante evidente, que el mundo moderno debe hacer frente a los problemas del progreso y a sus consecuencias, incluyendo las indeseables y las perjudiciales, y esto es especialmente trágico cuando afecta a nuestra propia vida como seres biológicos, por la trascendencia que esto supone sobre nuestros propios valores. El trasplante de tejidos, la fecundación *in vitro*, la eugenesia, el uso de los gametos humanos, la experimentación con embriones, o los aspectos económicos de la disponibilidad de costosos tratamientos en el campo de la salud y las enfermedades, nos están planteando ya muy diversos problemas, y no sólo legales, sino marcadamente culturales, en los que cada día se va haciendo más necesario separar la esperanza del optimismo. Porque estamos insertos, hay que reconocerlo, en un mundo que en sus estructuras y en sus formas de vida no es simplemente el resultado casual de un orden natural, sino la consecuencia lógica del desarrollo de la esencia del propio hombre. Un mundo en el que, vayamos por donde vayamos, lo que descubrimos es que la mente moderna ya ha estado allí. Basada en conocimientos científicos y tecnológicos, la mente humana produce, construye, administra y destruye. Es un mundo en el que constantemente el hombre se enfrenta con su propio trabajo. Un mundo que como resultado de la creciente tecnificación de la ciencia, se nos está convirtiendo cada vez más en un artefacto.

Y en este mundo artificial cada vez hay menos mundo natural con el que compararnos, porque desbordando sus propios límites la ciencia y la tecnología han comenzado ya a contemplar al propio ser humano como un nuevo espacio de experimentación. Un ejemplo de ello lo constituye, sin duda, la insinuación que los investigadores en Biología parece que nos están haciendo ya, sobre la idea de que la naturaleza física del hombre se puede cambiar por medio de la Ingeniería Genética, en la misma manera que lo hace el mundo físico o social, transformándolo de alguna manera en otra especie de artefacto. Porque refiriéndonos concretamente al dominio de la Biología Humana, no parece, que hoy haya muchas dudas sobre la contundencia con que se presentan ya las posibilidades de intervenir en el genoma.

En todo caso, problemas tales como la donación para la inseminación artificial, la fecundación *in vitro*, o algunos resultados espectaculares de la medicina transgénica, están rebasando nuestras propias expectativas, descubriendo lo que hasta hace poco se suponía todavía indescubrible. Y todo ello, y éste es nuestro tema de hoy, está desbordando los diques morales y legales tradicionales, lo que implica, a su vez, que en la mayoría de las sociedades modernas sea cada vez más difícil garantizar la unanimidad sobre

dónde establecer los límites éticos y legales a los cambios científicos y tecnológicos.

Pensamos en la Fundación BBV que es claramente deseable una urgente implicación de toda sociedad en un debate interdisciplinar sobre estos problemas. Y pensamos que este debate no podría realizarse en unos niveles puramente nacionales, pues, cuando la vida de nuestra especie se ve afectada de forma planetaria por los brillantes progresos de la Biología, la participación y la implicación internacional se presenta como algo absolutamente imprescindible, para comprender y para regular esta nueva situación. Y esta fue la idea que dio precisamente lugar a este Encuentro Internacional sobre el Derecho ante el Proyecto Genoma Humano.

Leyendo las Actas de un reciente Encuentro de nuestra Fundación sobre Ciencia y Tecnología y Cultura, en desarrollo del Proyecto Intercultura, he encontrado unas manifestaciones del Honorable juez Kirby, Presidente del Tribunal de Apelación de Sidney, que hoy se encuentra aquí entre nosotros, en la que éste nos advierte de cómo el intento de las jurisdicciones de controlar la ciencia queda a menudo flotando en el aire. Muchas veces, decía el juez Kirby en aquel Encuentro, es un simple impedimento, que hace que la sociedad se sienta temporalmente mejor. Pero la lección que nos da la ciencia y la tecnología, añadía, es que seguirá su majestuoso curso y que no se detendrá. "Creo que debemos mostrar nuestra humildad ante estas cuestiones porque la Ciencia, en gran medida, tiene su propio momento".

Y es posible que así sea. Sin embargo, allí donde resulte amenazado el medio ambiente mundial, allí donde el juego de valores sociales y políticos fundamentales quede afectado, o allí donde, como en el caso del Proyecto Genoma Humano, quede implicada directamente nuestra propia especie, la Humanidad tiene el derecho, y tenemos el deber, de insistir para que los dilemas morales sean identificados y sean abiertamente debatidos, de manera que en cada momento se adopten de forma consciente, y con la participación de todos, las decisiones que corresponda, y que siempre, se hagan cumplir estos acuerdos.

Parece que nuestras sociedades ya no tienen en cuenta aquellas palabras de Dante: "Donde Dios gobierna sin intermediarios, el derecho natural no es competente". Porque en nuestros días, en estos momentos, no parece haber soluciones evidentes, ni morales ni políticas, a algunas de las sorprendentes realidades científicas sobre nosotros mismos, que no sean la simple tarea de debatir o de unir esos conocimientos científicos o tecnológicos a razones prácticas, orientadas hacia la responsabilidad y hacia la solidaridad.

Y en este esfuerzo, y en esta labor de orientación, aquellos a quienes la sociedad ha confiado la elaboración, la interpretación y la aplicación de las leyes, como es la inmensa mayoría de los que en esta ocasión se han reunido hoy aquí en la Universidad de Deusto, tienen unas responsabilidades insoslayables, y desde luego oportunidades hasta ahora insospechadas.

Responsabilidades que emanan de la necesidad de lograr comprender e interpretar con acierto el alcance real y social, en términos de la razón jurídica, de los hallazgos y de las expectativas del Proyecto Genoma Humano.

Oportunidades para intentar que la ciencia y la razón práctica lleguen, a través del influjo protector de los derechos humanos, a mantener una suficiente unidad cultural, amenazada sin duda por continuas disociaciones entre competencias.

Y responsabilidad y oportunidad, conjuntamente, en el necesario y constante proceso de creación y adaptación del Derecho a las nuevas condiciones de supervivencia que la Ciencia Biológica, entre otras, nos está generando. O en evitar conflictividades improcedentes, ocasionadas muchas veces por amalgamamientos entre disposiciones de privilegio y disposiciones de solidaridad, por colisiones de intereses privados, o por la ausencia de nuevos horizontes de libertad y dignidad con los que interpretar desde el pluralismo las nuevas realidades y las nuevas contradicciones del mundo actual.

Y entre estas contradicciones, una de las más notables resulta del hecho de que el hombre científico moderno, que pretende ser el hacedor y el dueño del mundo, no puede olvidar que también pertenece a él, porque existe un grave riesgo de que el sujeto del progreso se convierta en objeto de ese mismo progreso, y no siempre para su propio prestigio, bienestar o felicidad.

Tampoco el legislador y el jurista modernos pueden perder de vista esta sorprendente situación, en la que casi siempre se olvida una idea fundamental: que el proceso de aplicación de la ciencia y la tecnología en nuestras relaciones no implica necesariamente una mejora del humanismo en dichas relaciones. Porque regular el proceso no supone automáticamente regular y proteger la humanidad del hombre. Patentar un diseño biológico no implica, desde luego, poder patentar el hombre como sujeto de derechos, pero tampoco aleja el peligro de patentarlo como objeto de la codicia del propio hombre.

Para terminar sólo quiero añadir que la Fundación BBV ha entendido que la mejor forma de hacer frente a esta encomienda que se le ha hecho de ampliar las responsabilidades sociales del Grupo

BBV, es impulsar el diálogo entre los responsables y los protagonistas de los grandes compromisos que la sociedad está contrayendo con su propio futuro. A la postre, se trata de acortar los puentes entre esa sociedad y aquellos que han aceptado las responsabilidades de decidir en última instancia frente a los problemas críticos, para que estas decisiones sean consecuencia del esfuerzo y la participación de todas las culturas, intereses y creos, y para que las virtudes tradicionales del trabajo, la investigación, el progreso, y la competitividad, se vean siempre arropadas por el noble manto de la solidaridad.

Creo que todos los que estamos aquí presentes, y desde luego la Fundación BBV, estamos seguros que quienes van a participar estos días en este Encuentro Internacional, se van a implicar a fondo, en un esfuerzo por establecer algún tipo de conclusiones, necesariamente limitadas, pero conclusiones que debieran de ser lo suficientemente, y lo bastante autorizadas y vigorosas, como para suscitar la aceptación y el respeto de la comunidad. Porque la sociedad necesita, y lo necesita cada día con más fuerza, disponer de puntos de referencia, de faros de orientación, a sus permanentes y urgentes dilemas. Y todos esperamos que este debate nos proporcione un poco más de luz.

Muchas gracias y mucha suerte en el empeño.

## *José Ramón Recalde*

Consejero de Justicia del Gobierno Vasco. España.

Me voy a limitar a darles la bienvenida y a saludarles en esta celebración de estas reuniones sobre el Proyecto Genoma Humano. De esto sé la importancia que tiene el tema y no mucho más. A mí me gustaría estar y voy a procurar estar de alumno y de oyente en alguna de las sesiones.

Frente a este tema a mí se me ocurre, se me produce el vértigo de las grandes preguntas de los filósofos, como Espinosa, las relaciones entre necesidad y libertad, el concepto de ley moral, la relación incluso entre individuo y todo. Y solamente, aparte de ahí, mi confianza en el valor de los científicos, en el valor en los dos sentidos, de valía o calidad y de coraje de los científicos para abordar los problemas que están planteados, pues, como dice Ovidio, «mientras que todos los animales o seres vivientes miran inclinados hacia la tierra, el Divino Creador dio al hombre un rostro y ordenó que se dirigiera hacia el cielo y lo mantuviera levantado hacia los astros». Esa es la pregunta y la investigación de los científicos.



## *Iñaki Azkuna*

Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco. España.

Simplemente unas brevísimas palabras para agradecer a la Fundación y a su Presidente, el Profesor Sánchez Asiaín, la organización de esta magna Reunión Internacional sobre el Proyecto Genoma, que es el segundo evento que durante 1993 organiza la Fundación en Euskadi; el otro fue, como saben, la Reunión que tuvo lugar en Vitoria sobre la Nutrición.

Desde los medios sanitarios observamos el Proyecto Genoma Humano con una mezcla de respeto y esperanza. Pasa siempre con las nuevas investigaciones, con los proyectos incipientes; el problema suele ser la utilización posterior de los descubrimientos.

Todavía hace pocos años asistíamos con asombro, y algunos con temor, a la era de los trasplantes; hoy son rutina. Ahora parece que la investigación se encamina y orienta hacia la utilización de órganos de animales; hace poco era impensable. Tuvimos que adaptarnos todos, los médicos, los legisladores, los juristas y la sociedad lo aceptó positivamente. El objetivo ha sido bondadoso, sin que un nuevo Frankenstein lo desviara. Ha habido otros logros en la Humanidad extraordinariamente importantes que, mal utilizados, muestran una energía destructiva inimaginada hasta entonces.

Quizá pocos proyectos de investigación afecten tanto al hombre como el Proyecto Genoma, pero quizá nunca hayamos tenido

tamañas posibilidades de incidir —hablo desde el punto de vista sanitario— sobre determinadas enfermedades. Los beneficios pueden ser extraordinarios; los problemas que puedan derivarse, también. Pero recordemos con humildad que el próximo sábado se cumplen los cuarenta años de la primera vez que el hombre escaló el Everest, que al fin y al cabo era y sigue siendo solamente una montaña.

Todos esperamos que el Proyecto Genoma Humano sea tomado muy en serio, para no complicarlo negativamente, fenómeno har-to frecuente en muchas de las cosas que ha iniciado y llevado a cabo el hombre en su dilatada existencia.

## *José Alberto Pradera*

Diputado General de Bizkaia. España.

BBV Fundazioko Lehendakariak, genetika-ikerlaritza eta zuzenbidean daukan eragina aztertzeke batzar baten antolakuntzan partehartzeko eskatu eustanean, ez neban ezelango zalantzarik euki proposamen horrerri erakundearen aldezipena emoteko.

José Angel Sánchez Asiaín beragaz eta genetikaren ikertzaile aietuekaz izandako elkarrizketatik banekian Genoma Humano Egitasmoak gerora begira eukiko dauan garrantzia. Banekian, baita be, ikerlaritza horreek sorrerazoten dabezán bildurrak. Eta horregaitik, beharrezkoa baino gehiago, ezinbestekoa dala uste dot zuzenbidezko lanbidedunak, aitortzen jaken alderdikeriezatic, genetikaikerlaritzak norbanako eta gizataldeen eskubideetan zenbaterainoko eragina dauken aztertu dagiela.

En algunas ocasiones, y en muchas de ellas con razón, a los responsables políticos se nos acusa de actuar con cortedad de miras, de preocuparnos únicamente por el día a día, buscando la rentabilidad electoral en nuestras decisiones y acciones.

Muchas veces tienen razón quienes nos hacen estas críticas. También es cierto, aunque no sirva de disculpa, que a los responsables institucionales se nos exige por parte de nuestros conciudadanos rapidez y eficacia. Y ustedes saben que a veces estas dos palabras son contradictorias. Esta presión hace que en ocasiones bajemos la cabeza para dedicarnos al pase corto en vez de levantarla y

pensar en el medio y largo plazo. Y, a veces, lo inmediato, aunque necesario, no siempre es lo más importante.

Hago esta pequeña reflexión inicial para que comprendan cuál puede ser el estado de ánimo de un responsable institucional cuando le hablan de la importancia actual, pero sobre todo de futuro, de las investigaciones sobre el Genoma Humano.

Sin embargo, ya en mis primeras conversaciones con el Presidente de la Fundación BBV y con los profesores Grisolia y Watson pude darme cuenta de la enorme, y creo que la palabra es adecuada, importancia que para la sociedad tiene y va a tener en el futuro la investigación genética en sus aspectos científico, ético y jurídico.

Pero, tal y como afirmaba Goethe, «con el conocimiento se acrecientan las dudas». Y quien ahora les habla tiene deseos de encontrar respuestas a las muchas dudas que sobre el genoma humano se me han suscitado tras mis iniciales contactos.

Por ello, cuando José Sánchez Asiaín me planteó la posibilidad de que la Diputación Foral de Bizkaia colaborara en la Reunión Internacional sobre «El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano» que hoy inauguramos no lo dudé un momento. Sin olvidar nuestras responsabilidades diarias, lo inmediato, las instituciones debemos de participar y alentar el conocimiento de la propia esencia del ser humano. Y, en esta ocasión se conjugaban el deseo personal con la responsabilidad política de avanzar en un campo esencial para el futuro de nuestra sociedad.

En Valencia, en 1990, se analizaron, también bajo el liderazgo de la Fundación BBV, los aspectos éticos del Proyecto Genoma Humano. Dentro de breves momentos se iniciarán las reflexiones sobre las implicaciones jurídicas de la investigación genética.

Como bien decía el día de la presentación de esta reunión a los medios informativos el Presidente del Tribunal Superior de Justicia del País Vasco, en este campo el derecho va por detrás de la realidad. No podía ser, quizás al menos por ahora, de otra manera. Este es un buen momento para iniciar un cambio de tendencia y analizar las implicaciones jurídicas del Proyecto Genoma Humano en la medida en que afecta a los derechos fundamentales del ser humano y a buena parte de sus derechos políticos y civiles.

Es urgente y necesario un marco legal que arrope a la investigación genética y de seguridad y confianza a la sociedad.

Estoy seguro que de esta Reunión Internacional sobre «El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano» van a salir resoluciones

de importancia capital para el futuro. La talla intelectual y profesional de quienes participan me da esa seguridad.

Quisiera terminar mi intervención agradeciendo a la Fundación BBV y particularmente a su Presidente, José Angel Sánchez Asiaín su esfuerzo por hacer realidad la máxima de que «nada de lo que es humano nos debe ser ajeno». Agradecimiento que hago extensivo a la Universidad de Deusto por su colaboración, haciendo una vez más gala de su preocupación por el devenir futuro en sus diferentes facetas.

Y a todos ustedes, ponentes y asistentes, les deseo unos fructíferos debates ya que somos muchos los que estaremos pendientes de la Declaración de Bilbao que complementa la emitida hace tres años en Valencia.



# **INTRODUCCION**



## INTRODUCCION CIENTIFICA

### *Santiago Grisolia*

Presidente del Comité de coordinación científica de la UNESCO para el Proyecto Genoma Humano, Profesor distinguido de la Universidad de Kansas, Estados Unidos de América y de la Fundación Valenciana de Investigaciones Biomédicas.

Me uno a las palabras que se han pronunciado aquí esta mañana de agradecimiento a la Fundación BBV y también, como es lógico, a la Diputación Foral de Bizkaia y a toda la audiencia por su contribución a este Encuentro que consideramos de gran importancia.

Es un hecho real que el desarrollo de la medicina y su transformación de una pseudociencia a una disciplina con bases experimentales y de observación directa ha cambiado muy rápidamente. Ciertamente que las primeras descripciones de Vesalio, que fue médico de Felipe II, y su famoso libro *De Humani Corporis Fabrica*, inicia la anatomía verdadera. No obstante y hasta los grandes descubrimientos del siglo XIX, con figuras tan extraordinarias como Virchow (Patología), Pasteur (Microbiología), Bernard (Medicina Experimental), la Medicina era fundamentalmente descriptiva. Los grandes avances de finales del XIX y mitad del siglo que ahora acaba, especialmente el descubrimiento de antibióticos y métodos diagnósticos sofisticados empiezan a hacer posible no sólo «remiendos», sino verdaderamente el curar, por ejemplo, la mayor parte de las enfermedades infecciosas.

Mientras tanto, y prácticamente ignorado, hace aproximadamente siglo y medio empezó Mendel su labor, estudiando cruces de guisantes. Pasaron muchos años hasta que a principios de siglo se reconoció por otros investigadores la importancia de los descubrimientos de Mendel entre los que es importante citar, sobre todo para mí, pues fue estudiante de mi Universidad, a un joven estudiante, William Sutton que aúna las ideas y técnicas de la Genética y la Citología, y así crea la Citogenética. Años después Morgan y su escuela, con sus estudios de la mosca del vinagre, refuerzan y sientan las bases de la Genética mendeliana y hacen reconocerla.

La palabra genoma era prácticamente desconocida a primeros de siglo. Wikler la utilizó por primera vez hace aproximadamente setenta años, poco después de la introducción en la ciencia del término «gen». Genoma se refería inicialmente al conjunto de genes de un organismo, pero hoy se sabe que el ADN posee áreas, en realidad la mayor parte, que no son genes pero que sin duda son de gran interés. Tanto es así que el conjunto de todos estos componentes, que son diferentes, ha permitido a ciertos investigadores utilizar el término, ciertamente confuso, de Código Genómico.

El Doctor Cook-Deegan, desde el inicio del llamado Proyecto Genoma Humano, ha trabajado con la mayor parte de sus «actores». El expondrá con detalles los aspectos históricos de lo que yo considero la anatomía del Proyecto, es decir, llegar a identificar todos los genes, unos cien mil, y la totalidad de la secuencia del ADN. La sugerencia de esta inmensa tarea se debe a una publicación pionera, en el año 1986, del Profesor Dulbecco, proponiendo que la cartografía del genoma sería crucial para llegar a conocer la patología y posible terapia del cáncer.

En 1988 se celebró en Valencia la primera Reunión Internacional, dirigida a la cooperación en el Proyecto Genoma Humano; algunos de Uds. participaron en ella. Y por su interés, prácticamente desde la creación de la Fundación BBV, como ha dicho nuestro Presidente, ésta ha sido pionera en estimular la cooperación internacional en el Proyecto. La razón de este interés es porque lo consideramos un compromiso social y porque, aunque en España hay excelentes jóvenes bioquímicos y especialistas en genética, no hay un plan nacional para el Proyecto Genoma Humano.

La Fundación BBV tiene una orientación y deseo de promover debates, como ha dicho nuestro Presidente, Don José Angel Sánchez Asiaín, en grandes temas, y ciertamente hay pocos que puedan igualar en su amplitud e interés al Proyecto Genoma Humano. Por ello se pensó que sería importante iniciar este diálogo, un diálogo que durará mucho tiempo, pero que no puede esperar

siquiera a que el Proyecto alcance su objetivo de lo que yo considero fase primera, puesto que el conocimiento detallado del genoma prácticamente no termina nunca, es decir, la cartografía de los genes y la secuenciación total del genoma humano. Esta detallada cartografía servirá para una continuación de estudios dirigidos al conocimiento e interacción de genes, de sus controles, aspectos comparativos con otros genomas, y, finalmente, aunque mucho más a largo plazo, todos aquéllos referidos al determinismo.

Por ello, el Presidente de la Fundación BBV, como he indicado, decidió hacer reuniones monográficas sobre estos diferentes aspectos del Proyecto Genoma Humano y me encargó que contribuyese a la organización de estas reuniones. Quiero agradecer su confianza en mí y su continuo y generoso apoyo, especialmente ya que yo soy un bioquímico y no un experto en genética. La primera reunión, en 1990, como ha indicado, fue sobre ética, y la de este año sobre aspectos legales, puesto que, aunque están íntimamente ligados, hay aspectos legales que pueden no ser éticos, y aspectos éticos que no son necesariamente legales.

Es una suerte que esta reunión monográfica sobre aspectos legales se haga este año, pues así coincide con los cuarenta años de la famosa propuesta de Watson y Crick de la doble hélice, considerada por muchos como el más importante descubrimiento del siglo.

Aunque la parte inicial del desarrollo del Proyecto es ya histórica —y como he dicho la cubrirá el Doctor Cook-Deegan—, es importante dialogar brevemente sobre lo que se puede y se debe hacer en esta primera etapa del Proyecto. Así, quiero resaltar que cuando se hizo la reunión de 1990 todavía había muchos que creían que el Proyecto era una entelequia, y hoy sabemos que es realidad, de la misma forma que la cartografía de Vesalio fue el inicio científico de la Medicina. El Proyecto ha reforzado el concepto de Medicina Preventiva y ha dado lugar al de Medicina Predictiva, introducido por el Profesor Dausset; es decir, la Medicina ha dado un salto cuantitativo y cualitativo.

¿Qué ha pasado en los dos últimos años? ¿Qué se puede hacer en el futuro inmediato? Como ejemplos de avances les recordaré que el mapa de dos cromosomas humanos es conocido prácticamente en su totalidad. También que la técnica de la polimerasa de reacción en cadena ha pasado de ser una técnica especializada a posiblemente la más común en una gran mayoría de laboratorios, incluso clínicos. Me decía, viniendo hacia aquí, el Profesor Gajdusek cómo ya se emplea extensivamente en Cuba, país que él ha visitado recientemente.

Recordaremos que una de cada ocho o nueve mujeres padecen actualmente y padecerán cáncer de mama. La Doctora Mary Claire King, que nos habló en la reunión de 1990 de la utilización del ADN mitocondrial para la identificación de los hijos de las madres de la Plaza de Mayo, anunciaba por aquellos días la primera evidencia de un gen para el cáncer de mama. Aunque al principio sus estudios fueron recibidos con escepticismo, se ha confirmado y se está muy cerca de localizar el gen en el cromosoma-17, lo cual permitirá diagnosticar con certeza la ocurrencia en el 5% del cáncer de mama. Recientemente se ha encontrado que el número de repeticiones de un triplete es mucho más numeroso en ciertas enfermedades, tales como el Síndrome del Cromosoma X frágil, en la atrofia miotónica y la atrofia vulvar y espinal, y que aumenta con sucesivas generaciones. Además, y más recientemente, que en enfermedades mucho más corrientes, como el cáncer de colon, también hay un número muy grande de estas repeticiones. De hecho, también parece que es el caso de la enfermedad de Huntington, el gen de la cual, después de su inicial localización hace diez años, hace poco se ha localizado exactamente en el segmento 16.3 del brazo corto del cromosoma-4. Curiosamente se ha sugerido que la edad a la que aparece está relacionada también al aumento del número de secuencias repetidas. Insisto en este importante descubrimiento porque es ejemplo de la investigación en cooperación, y, así, el trabajo que aparece en la Revista «Cell», del pasado mes de marzo, está firmado por el *Huntington Collaborative Research Group*.

Como he comentado recientemente, los europeos, especialmente los franceses, están avanzando extraordinariamente; han sido responsables de la creación de la Asociación Europea de Terapia Génica. Una Asociación que debe su origen al impulso de la brillante e incansable Doctora Odile Cohen-Haguenauer y la generosidad del distinguido profesor Michel Boiron. Así, aspecto sobresaliente de esta aplicación médica que se origina con el Proyecto Genoma Humano fue objeto de discusión en la primera reunión del *European Working Group on Gene Therapy* en el Château de Maffliers en octubre del 92. En esta reunión se dio gran énfasis, y también más recientemente por otros centros de investigación, en la utilización de células madre, y se ha propuesto la creación de bancos de cordón umbilical, puesto que son ricos en células madre, lo que tiene muchas ventajas para su uso clínico.

En una reunión en París en la sede de la UNESCO, a finales de 1992, ya se comentaron los excelentes avances del Grupo del *Genethon*. Con intervención de los Doctores David Cohen y Weissenbach. En el Simposium organizado por el Doctor Bernardi en París, en UNESCO, en abril de este año, y como dice «Nature», en su número del 29 de abril, una de las más excitantes partes del Simposium fue la presentación por Cohen y Weissen-

bach de sus resultados sobre sus progresos recientes en el mapa físico y genético de la totalidad del Genoma Humano. El Doctor Cohen ha utilizado extensivamente los llamados cromosomas artificiales de levadura o Yac's.

Aunque hay problemas con los cromosomas artificiales de la levadura, son muy útiles como espero comentará el Dr. Schlessinger. No hay que hacer gran caso, pues, como dijo Watson, de lo que algunos autores de menos categoría han criticado. En este sentido el Dr. Venter nos ilustrará muy pronto sus extraordinarios avances en las secuencias del cDNA, es decir del ADN complementario. Estas técnicas llegarán a la consecución de la primera parte del Proyecto en términos mucho más rápidos de lo que se creía, sobre todo si la tecnología de nuevos chips, es decir la secuenciación por hibridación, se resuelve rápidamente, como así espero, aumentará potencialmente esta técnica la secuenciación del ADN por un factor de aproximadamente cien o más; posiblemente el Dr. Southern nos comente sobre esto.

A continuación indicaré someramente algo de las bases científicas del Proyecto y de sus proyecciones sociales y como médico insistiré en la nueva medicina que ahora se inicia.

Todos los seres vivos poseen un genoma. En el caso de los seres humanos nuestros genes, unos 100.000, se encuentran en una doble cadena de ADN que tiene una longitud muy grande, pues, como hemos dicho, está compuesta de unos 3.000 millones de componentes químicos. Estos componentes químicos a los que se les abrevia por las iniciales, A, T, C, G, se refieren a dos purinas, la adenina y la guanina y a dos pirimidinas, la citosina y la timina. Todos estos compuestos, a los que también se les abrevia llamándolos bases, están unidos a un azúcar, la deoxirribosa y también a un fosfato; es decir base-deoxirribosa-fosfato. Las dos cadenas compuestas por estas sustancias se aparean formando una doble hélice de tal forma que siempre que en una cadena haya una adenina en la opuesta habrá una timina y al contrario. También sucede lo mismo con la guanina y la citosina. Estas cadenas contienen toda la información genética. Un gen es un trozo de cadena de ADN.

Los genes se expresan, es decir, se manifiestan generalmente en la producción de las proteínas de que estamos constituidos. Una gran parte (ca. 90 %) de las cadenas del ADN no contienen genes y sabemos poco de su función. No obstante, sus variaciones permiten la identificación inequívoca de personas, puesto que aunque muy parecidos (ca. 99 %) todos somos distintos.

Cuando hay alguna alteración en un gen, algunas veces muy pequeña, puede no suceder nada o dependiendo del área conducir

a enfermedades. Así se conocen unas 4.000 enfermedades que afectan a un solo gen, algunas muy serias como es la enfermedad de Huntington, la fibrosis quística o la retinosis pigmentaria. Pero, además, hay clara evidencia de que una gran parte de enfermedades tales como la diabetes, enfermedades mentales, y posiblemente todas tienen una base genética. Ahora bien, como todos somos distintos, es natural que el ambiente nos afecte también de forma diferente y la respuesta a estímulos, incluidos los fármacos, varíe bastante de persona a persona. Ese es, por ejemplo, uno de los grandes retos y ventajas del conocimiento del genoma humano.

De una forma un poco arbitraria podemos dividir las aplicaciones médicas más inmediatas del conocimiento del genoma en diagnósticos y terapéuticas. Estas últimas se pueden subdividir en directas (terapia genética propiamente dicha) y en indirectas (farmacología). Debe quedar claro que los nuevos diagnósticos predictivos, incluyendo el consejo genético, también tienen un componente terapéutico indirecto, por ejemplo, la recomendación de no exponer personas susceptibles a ciertos medios ambientales nocivos.

Naturalmente, el conocimiento de los genes, sus secuencias y especialmente las proteínas producto de su expresión, permitirá desarrollar sustancias farmacéuticas nuevas y dirigidas a casos concretos.

Ejemplos de ello ya existen, como es el caso de los inhibidores de receptores en el estómago, que han acabado prácticamente con la úlcera de este órgano. Es de esperar que muchos más fármacos de este tipo se encontrarán en un futuro muy próximo no sólo por bloqueo, sino también por estimulación de receptores, sobre todo a nivel del sistema nervioso central.

Por necesidades de tiempo y por su novedad, el resto de este resumen está dedicado a la terapia génica que ahora empieza. Como es bien sabido, en general se está de acuerdo en que la terapia génica de células somáticas no presenta problemas éticos, no hay gran diferencia por ejemplo con cualquier intervención de reemplazo quirúrgico. Pero hay gran reserva en la aplicación de esta terapia a las células germinales.

No obstante, bien vía consejo genético o bien vía terapia, es importante disminuir el número cada vez más creciente, debido paradójicamente a los avances médicos y al elevado nivel de vida, de personas con enfermedades genéticas monogénicas que ya numeran más del 2 % de la población en países como España. Esta afirmación tiene sólidas bases tanto éticas como económicas. Además, existe clara evidencia de que cuando aumenta el número

de repeticiones de un gen alterado con sucesivas generaciones también aumenta la severidad de ciertas enfermedades por ejemplo la distrofia miotónica, como ya hemos indicado.

Históricamente, de acuerdo con Friedman, un pionero en este campo, como ya indicó en la reunión sobre Cooperación Internacional sobre el Genoma Humano dedicada a la ética, en Valencia en 1990, en dos décadas aproximadamente los conceptos y tecnología de la ingeniería genética aplicados a la terapia, han pasado desde prácticamente ciencia-ficción a su inicio de utilización clínica.

Sin duda alguna los estudios en el laboratorio de Dulbecco y su extensión por Berg fueron cruciales demostrando en la producción de una «quimera», es decir, la fusión del virus SV-40 que convierte en cancerosas las células de algunos animales inyectando su ADN, en un bacteriofago, es decir, unir los ADN de dos especies distintas. Ciertamente es que el éxito de estos experimentos y siguientes se basaron en el conocimiento reciente de los enzimas de restricción que permiten cortar el ADN en trozos con gran especificidad. Después de estos experimentos las técnicas de manipulación de genes se han hecho comunes.

Es de recordar que el éxito en el laboratorio provocó su aplicación prematura por un investigador, Cline, que intentó modificar células de enfermos de talasemia, una enfermedad muy seria debida a una globina deficiente, y como no podía hacerlo en los EE.UU. utilizó enfermos de Israel y de Italia. Fue un fracaso terapéutico pero sirvió, no obstante, para advertir de la necesidad de conocer todo lo bien que se pueda el problema y someter los protocolos a comités para que se estudien con todo detalle antes de su introducción en la clínica.

Precisamente para dar idea de la seriedad con que se tratan estos protocolos, el 28 de diciembre pasado, la Directora de los Institutos de Sanidad americanos, los NIH, aprobó un protocolo para una señora con cáncer de cerebro, a la que se sabe le quedan pocos meses de vida. El procedimiento consiste en tratarla con una vacuna hecha de sus propias células cancerosas, genéticamente alteradas para producir interleukina-2, un estimulante inmunitario. Estudios animales sugieren que células cancerosas que producen Interleukina-2 son capaces de atacar tumores en cualquier parte del organismo. El 14 de enero de este año, la Doctora Healy convocó una reunión para decidir las reglas en casos como éste, llamados de compasión. A pesar de su interés altamente altruista, ello ha provocado una reacción crítica muy fuerte del Comité Asesor sobre recombinación de ADN, que, conjuntamente con la *Food and Drug Administration*, debe dar el visto bueno (lo que tarda normalmente meses).

En el presente hay varios protocolos en marcha no sólo en los Estados Unidos, sino también en Europa, donde, como hemos dicho, acaba de crearse una asociación para la terapia génica. Tanto en los EE.UU. como en Europa se están desarrollando ingeniosas nuevas vías.

En forma esquemática, la terapia génica consiste en la compensación de un gen anormal por uno normal que se encargue de las funciones del gen defectuoso. Ello es generalmente la síntesis de una proteína.

Los requisitos necesarios para la mayor parte de enfermedades candidatas a la terapia génica son:

- a) Que un solo gen esté afectado.
- b) Que se conozcan las secuencias críticas de su ADN, especialmente las secuencias reguladoras que permiten su expresión.
- c) Que exista un sistema efectivo de introducir el gen.
- d) Que, dado su elevado coste, se utilice para enfermedades muy graves para las que no hay otra alternativa.

Terminaré aquí mi intervención para permitir mantenernos dentro del horario. Al final de la obra que se publicará con todas las ponencias incluiré un breve glosario de términos científicos que se utilizarán en las siguientes conferencias y ponencias además de los que ya he empleado en la mía propia. Ahora doy paso a mi amigo de muchos años, el Profesor Villar Palasí, para que tome la palabra.

## INTRODUCCION JURIDICA

*José Luis Villar Palasí*

Profesor Emérito de Derecho Administrativo de la Universidad Complutense de Madrid. España.

La conjunción de dos poderosas voluntades, la de un científico destacado, el Profesor Grisolí, y la de una Fundación que ha surgido con una clara vocación de servir a la Sociedad, la Fundación BBV, ha generado este debate sobre el Derecho ante el Proyecto Genoma Humano, seguidor del habido en Valencia, en 1990, que versó sobre los aspectos éticos del tema. La fertilidad de este encuentro es lo que justifica este acercamiento, en este momento y aquí entre los juristas y el Proyecto Genoma Humano, encuentro que confiadamente espero sea tan fructífero, al menos, como el anterior de hace tres años.

Esta afortunada ocasión me proporciona el reencuentro con el Profesor Grisolí a quien conozco personalmente hace más de medio siglo, cuando en la vecindad en nuestra Valencia natal pasamos por los azarosos años treinta.

El descubrimiento del genoma, la secuenciación de sus componentes, el saber, en fin, qué sea y cómo se comporta, presuponen respuestas a investigaciones básicas. Bueno será apuntar, ya desde el comienzo, que en este campo la investigación española ha sabido alcanzar una masa crítica de desarrollo, gracias a científicos como el Doctor Grisolí que son como un islote emergente del que podemos legítimamente sentirnos orgullosos. La ciencia básica no ha sido precisamente una especial afición española. Con

la particularidad de que se trata de algo que ha calado tanto que raro es el día en que los medios de información no nos den noticia sobre nuevas aplicaciones terapéuticas o de descubrimientos sobre el genoma. Reconozcámoslo abiertamente: no sólo en el nivel de la ciencia, sino popularmente el genoma está de moda, forma parte de lo exigible como ese etéreo concepto de la cultura general. Auguremos que de modo permanente, inserto en el interés general. Hace pocas semanas, la prensa periódica se ocupaba de la preocupación sobre el IEB o sobre el porvenir del Centro de Biología Molecular del CSIC, o sobre el Proyecto de Archivo de Diversidad del Genoma Humano (HGDP).

La ciencia básica se intriga sobre el mero saber, sobre el conocimiento puro, sin ganga, y ése es, cabalmente, su mayor elogio. El científico puro no se preocupa de las implicaciones que más adelante todo conocimiento puede comportar, le basta y queda satisfecho con el simple conocer. Inevitablemente surge, sin embargo, casi *pari passu* al conocer las imbricaciones de este saber en la vida cotidiana. Quizás la eterna querrela de prioridad pueda aparecer. Mas con todo, no es la que mayores preocupaciones acarrea.

Las cuitas surgen cuando se coliga la ciencia básica con sus aplicaciones. Sobre todo si se para mientes en el cúmulo de soluciones que ya, sin conocer todavía la totalidad de la secuenciación del genoma, está brindando el conocimiento de parte de estas secuencias. La curación y aun prevención tras detección precoz, de enfermedades hereditarias y degenerativas carentes de curación hasta el momento, tras las terapéuticas tradicionales, el nacimiento —ya fuera de lo humano— de animales transgénicos (como los cerdos con genes humanos, obtenidos en Cambridge, para utilizar sus órganos en trasplantes, o los ratones transgénicos que nuestro ICEMA ha pedido su patente hace menos de un mes) o los mismos vegetales transgénicos, son ya una realidad que se presenta como un inicial vértice de todo un cosmos de mutaciones científicas, médicas, biológicas en general, que van a trastocar nuestra ciencia y nuestra convivencia en todos los órdenes.

Al jurista, el genoma y su conocimiento le plantea interrogantes sobre la misma esencia de la libertad volitiva y la imputabilidad y la responsabilidad, pero simultáneamente le brinda soluciones antes impensables, con lo que todo no es problema, sino también solución problemática. Pensemos, por ejemplo, en la prueba de paternidad o en las pruebas basadas en análisis de genomas de restos en asuntos criminales. La probabilidad de una plenitud de probanza ha alcanzado porcentajes que los matemáticos cifran en el 99,99 % de certeza, sobre todo en la prueba negativa, pues la positiva dista mucho de ser terminante, por la identidad sustancial

de todo lo humano. Al jurista, con todo, este porcentaje de probabilidad le semeja una certeza plena, una *probatio violentissima* por usar la terminología canónica. Mucho más cierta que la prueba de testigos, a la que cabe ligar el viejo refrán ruso: «Nada más incierto que la verdad contada por un testigo presencial.»

Preguntas de Derecho civil que atañen a la capacidad o a la responsabilidad, de Derecho mercantil, acerca de la asegurabilidad de riesgos cognoscibles de antemano, del Derecho de patentes, del tráfico patrimonial de conocimientos o datos, de Derecho administrativo, como el respeto al derecho a la intimidad. O se suscitan cuestiones como la recientemente planteada en Estados Unidos sobre si debe darse a conocer al interesado el conocimiento de un defecto genético descubierto en un reconocimiento en el servicio militar. Los conflictos entre derechos fundamentales de la persona (derecho a la intimidad v. derecho a la salud) no son inusuales o inéditos (cfr., entre muchas, STC 169/1992, de 20 de octubre, con citas de otros fallos), pero aquí el conocimiento previo del genoma va a generar conflictos de entidad peculiar, fácilmente profetizables. De decirnos, de un lado, cuáles son nuestros defectos o riesgos en el genoma, podremos caer en una sociedad de hipocondriacos.

Y por último, pero no finalmente, la cuestión trascendental de qué es lo normal y lo anormal. Y cuál es la línea divisoria. La mayor parte de los grandes hombres lo fueron porque devolvieron con creces el riesgo de una deficiencia física. Y el caso de los guijarros en la boca de Demóstenes, no es el único. Quizás la grandeza del hombre esté en la superación de sus defectos, o en su compensación en otro terreno. Probablemente más grandeza hay ahí que en usar debidamente los dones que la naturaleza nos otorgó generosamente. Administrar bien lo escaso o lo defectuoso, sacar provecho de lo aparentemente perjudicial encierra mayor hondura y grandeza que en la propia administración de los talentos. Porque además los límites entre la enfermedad, el defecto, o la predisposición no son ni mucho menos tajantes.

La identificación del conocimiento y la secuenciación de tripletes ya es total en el cromosoma 12. Pero es en otros cromosomas donde se han localizado una serie de enfermedades degenerativas (4: Corea de Huntington, 5: la poliposis colónica familiar, 7: la fibrosis quística —por cierto, con medios considerados hoy como artesanales y primitivos—, 11: la aviridia, 13: retinoblastoma, 14: Alzheimer precoz, 16: síndrome de Marfan, 17: Neurofibromatosis de von Rewlünghausen y posiblemente el cáncer de mama a través del llamado Locus BRCA1; el cromosoma X (XLA) la agammaglobulinemia. El Profesor nos ha contado cómo enfermedades, de cuya causa sólo ahora se empieza a conocer en nivel genético, la disfrofia muscular, la talasemia, la hipercolesterolemia

o el enfisema pulmonar, los retrasos mentales pueden radicar en el cromosoma X frágil. El panorama, como vemos, es amplísimo.

Un defecto genético puede o no provocar la enfermedad específica a que esté asociado. Y ahí es donde es más problemática la relación causa-efecto y donde la bioquímica se plantea los problemas de sus fronteras propias y la necesidad de integrar otros puntos de vista.

Volvamos al tema. Es precisamente este vector aplicativo del conocimiento y la manipulación —que va desde la agricultura, la ecología, la misma antropología de la evolución humana (la búsqueda de Eva, ya que la indagación genética segura es en la línea femenina), la ganadería y su productividad hasta la terapéutica humana— lo que proporciona al jurista un nuevo reto, por mejor decir, la necesidad de replantearse una vez más el mismo basamento de sus técnicas y categorías con las que tradicionalmente ha estado operando. Porque la alteración artificial de los genes puede comportar peligros insospechados para los descendientes y para el entorno. Por ello es necesario el deslinde entre curación o mejora genética, la prevención de una enfermedad, o de un defecto presunto, en definitiva para el jurista lo admisible y lo no permitido.

Nuestro Derecho occidental ha estado fundamentado en una incesante respuesta que los fundamentos del mismo, remontables a dos mil años de nuestra historia común, han ido brindando a incesantes cambios de perspectiva y a nuevos fenómenos que la vida en común y las diversas concepciones del mundo han ido produciendo, a modo de un incesante y permanente desafío. Hasta ahora, el Derecho, nuestro Derecho occidental, ha ido mostrando su enorme flexibilidad y capacidad de adaptación. No olvidemos que desde Ulpiano para acá, quizás lo que menos haya cambiado es la conciencia del hombre, mientras su entorno, su visión del mundo y la misma axiología en que necesariamente se mueve la vida humana ha sufrido cambios y trastornos enormes. Para el jurista nada puede serle ajeno, por intrincados que sean los vericuetos del conocimiento científico.

Con razón se ha dicho que un jurista que sólo sepa Derecho, ni Derecho sabe. Porque el Derecho es el fruto del choque de hechos ante la normación de conductas, y de ahí la mutabilidad acelerada de su contenido en nuestros días.

Choques frontales significaron en su tiempo la penetración de ideas religiosas en el Derecho, más o menos camufladamente, el surgimiento de las naciones y los Estados, el Renacimiento, la Ilustración, el capitalismo, la industrialización, el comercio inter-

nacional, la explosión demográfica, la idea democrática, el surgimiento de los Derechos del hombre, la misma preocupación por la ecología. Todos estos fenómenos han supuesto un fuerte empuje al viejo edificio de categorías y técnicas jurídicas, que sólo la enorme flexibilidad de los conceptos y la fertilidad de los mismos ha ido produciendo lo que con un cierto orgullo presentamos los juristas como nuestro sistema de Derecho.

Este debate que nos congrega aquí y ahora pretende suscitar la duda y ofrecer alguna respuesta a la fortísima sacudida que el conocimiento del genoma va a suponer —está ya suponiendo en algunos campos— a nuestro venerable sistema jurídico. Este hasta ahora ha resistido recreándose incesantemente, adaptándose como la piel al cuerpo. Baste con los simples ejemplos de las nuevas técnicas del tráfico mercantil, marítimo, bancario, comunitario o del Derecho internacional. La autonomía de la voluntad, la libertad, la imputabilidad, la responsabilidad, las técnicas probatorias, siguen siendo los pivotes en que, matizándolas en cada tiempo, cierto es, siguen rigiendo nuestro Derecho, nuestra dogmática y práctica actual.

Pues bien, el conocimiento y aún más la posible manipulación del genoma están ya suponiendo un fértil empuje a todo este *ius receptum*. Ciertamente que las categorías jurídicas son elásticas, pero la misma idea de responsabilidad comienza a cuartearse cuando se nos dice a los juristas que una determinada secuencia del genoma, un defecto genético podríamos decir, si el Profesor Grisolia nos tolera usar un lenguaje más convencional y tradicional entre nosotros, comporta una predecible conducta: que la locura, el alcoholismo, la adicción a las drogas, las perversiones sexuales, la agresividad o las tendencias violentas, la hiperactividad y los factores criminógenos están ahí, en el genoma humano.

¿Qué queda entonces de la libertad y de la responsabilidad?

Idénticas preguntas son remontables a los tiempos de Beccaria o Lombroso, por no mentar aquí la angustiada polémica teológica de la predestinación y la condición humana, que fueron en el fondo precursores del planteamiento, y quizás de la solución, de una eterna pregunta.

Lo tremendo ahora es que no se trata de avanzar teorías sino de constatar algo verificable. Pienso por mi parte que, *ad exemplum*, y descendiendo a lo mínimo, en parte nuestro sistema jurídico al objetivar la responsabilidad patrimonial al campo del Derecho público supuso un avance considerable sobre las venerables ideas de la *culpa in vigilando* o *in eligendo* del Derecho

intermedio, que a su vez alargó hasta límites entonces insospechables la idea de la responsabilidad trasladada.

Soy optimista en cuanto jurista, en que nuestro estamento científico sepa responder adecuadamente a este desafío que la ciencia nos echa. Que va más, mucho más de lo que la tradicional dogmática abordó y resolvió —en mi opinión— con singular acierto. Es que ahora está llegando la Ciencia básica a umbrales desconocidos, de predicción posible y de manipulación ya posible en muchos campos, y predecible en otros muchos en un futuro no lejano. Si se pone en tela de juicio la misma idea de la libertad, habrá que replantearse e intentar ofrecer soluciones —a escala humana— que vuelvan a colocar al Derecho en nuevos cimientos, que convencionalmente al menos concilien al mismo con la nueva idea de libertad e imputabilidad. Sin las que no hay Derecho posible, convivencia ordenada, ni vida digna. So pena que queramos instaurar *El Mundo Feliz* de Aldous Huxley, que reposa en su predictiva ficción en el no-Derecho de los demás. Entiendo que este tema liminar en todo nuestro debate actual del que todos los demás problemas serán meramente ancilares por importantes que sean, que lo son.

El mismo problema eterno de la responsabilidad humana está en tela de juicio. Pero consolémonos los juristas al constatar, antes de cualquier otra consideración, que la responsabilidad del hombre ha recibido y sigue recibiendo respuestas radicalmente diversas, según provenga la contestación de un teólogo (¿Es que hay un teólogo estándar? ¿No será más cierto que hay tantas teologías como religiones, sectas y aun como teólogos singulares?); un filósofo (del que vale cuestionarse lo mismo); de un psicólogo, de un médico (y dentro de la medicina, de un psiquiatra, un endocrino, o un investigador del cerebro, un dietólogo y *sic in infinitum*); de un pedagogo (según las innumerables escuelas y métodos de análisis); de un criminólogo o de un político. No me extiendo más en las disparidades abismales de la respuesta a la culpa, el crimen y el castigo. Referido a algo innato a la educación recibida o negada. Al entorno social, a la familia, el ambiente, la época el *ghetto* habitacional, las presiones sociales, los medios de comunicación social, la permisividad y así *usque ad nauseam*. Muestra sólo la relatividad de todo lo humano y su poderosa capacidad de explicaciones y/o fabulaciones.

De la flecha del tiempo se suele decir que no es reversible (y los teólogos acostumbran a decirnos que lo pasado es un límite, si puede llamarse así), a la infinita potencia divina. Quienes así piensan no conocen a los historiadores que hacen y rehacen la flecha del tiempo desde hace siglos.

Volviendo al tema matriz, nada más y nada menos que el código mapa o la tarjeta genética, cuyo conocimiento podrá poner en la

pista de nuestros más recónditos secretos, hasta sobre nuestro reloj de la vida, como se le ha llamado gráficamente.

Frente a ello, la admisibilidad del contrato de seguro, ante el conocimiento de este código, con lo que el azar desaparecía para gran parte de tales contratos, al transformarlos en apuestas seguras, la identificabilidad mediante pruebas genéticas (tema este no futuro sino de rabioso presente), las implicaciones del conocimiento genético en las relaciones laborales, el derecho a la intimidad genética, aún por definir. Y dos temas sumamente delicados: los límites de la manipulación genética y la patentabilidad de los descubrimientos genéticos<sup>1</sup>. Y muchas otras perspectivas: así la prueba de paternidad a través del genoma<sup>2</sup> o la prueba de delitos por esos medios (vid. STS de 20 de octubre 1992).

Pensemos ahora en los enormes desembolsos que la investigación básica implica. Ciertamente que las técnicas puramente ingenieriles, robóticas o informáticas, instrumentales para la ciencia básica son algo distinto y perfectamente patentable. El problema ético y jurídico se centra respecto a la patentabilidad del genoma humano o de sus fragmentos. Igual acaece no con lo identificable a la ciencia básica —la identificación del *stick of fragment* del activo genoma humano—, sino del producto o del camino: la hormona del crecimiento es tan patentable como los fármacos de insulina.

Todos estos temas son materia incluida en este debate, del que esperamos confiadamente brillantes soluciones, que evidencian una vez la fertilidad del Derecho por muy desconcertantes —y esta vez ciertamente que lo son— los desafíos que se le arrojan.

---

<sup>1</sup> Cfr. la revista «La Ley» del 22 de septiembre 1992, donde se dice: «... se abrirán las puertas para patentar el material genético e, incluso, otras formas superiores de vida como recientemente ha ocurrido con la patente del onco-ratón o "ratón de Harvard". Esta patente, admitida finalmente por la Oficina Europea de Patentes, no tiene efectos en España al haberse solicitado con anterioridad a la fecha de nuestra adhesión al Convenio de la Patente Europea». En Estados Unidos, la Patent and Trademark Office ha denegado finalmente la patentabilidad de secuencias del genoma humano. Y hasta el propio Presidente Clinton se ha pronunciado abiertamente contra la posibilidad de patentar partes del genoma humano. En el mismo sentido, el Congreso de Niza de 1992. Es necesario, sin embargo, recordar que en 1973 se patentó una técnica de recombinación genética, lo cual marcó el comienzo de la moderna industria biotecnológica. A fines de 1984 Bayer, bajo licencia de Genetech, cedió los derechos exclusivos para desarrollo del factor VIII obtenido por ingeniería genética. En 1989 Bayer y su filial Miles comenzaron el proceso de fabricación del factor VIII recombinante, para el tratamiento de la hemofilia A, basándose en células de riñón de hámster, previa modificación genética.

<sup>2</sup> Cfr. Jaime de Castro García: *El principio de investigación de la paternidad y su aplicación jurisprudencial*, en «Estudios de Jurisprudencia», Rev. Colex, año II, n.º 4, enero/febrero 1993, con cita de las Ss. dictadas hasta esa fecha, entre otros muchos.

La denegación de la patentabilidad —conclusión *prima facie* defensible— expulsa los incentivos de inversión. Los dos polos del dilema suscitan toda una problemática difícil de conciliar.

Una cosa es el Derecho como sistema y otra la reacción del Derecho positivo. Este suele resolver —en una cierta inocencia de intenciones— a golpe de leyes nuevas los retos nuevos. A veces cuando puntualmente se le suscitan, incluso, con leyes medida o leyes de caso único. O habilitando el viejo sistema del *referé legislatif* general para todos los jueces —o especial para los tribunales superiores—. O recurriendo a jurisdicciones superiores o a instancias superiores (el viejo *Arrêt de Reglement*) o recurriendo a principios fundamentales, principios del orden jurídico a la analogía. De todas suertes algo es augurable: las soluciones difícilmente podrán ser nacionales y deberán estar pegadas a la internacionalización de las mismas. El mundo se va quedando cada vez más pequeño. Por ello y por tantas razones obvias más, es bienvenida y singularmente apreciable la colaboración de juristas internacionales en este debate.

Hasta aquí unas iniciales palabras de presentación. Pero Rafael Mendizábal, ante quien no tengo negativas, me indicó que debía ser algo más extenso. Perdón, pues, por lo que sigue, que es sólo el cumplimiento de algo indicado, pero que recoge pensamientos extrajurídicos sobre el genoma. Ya que las consideraciones estrictamente jurídicas serán objeto de las ponencias y comunicaciones a cargo de expertos colegas en Derecho, a quienes no deseo en absoluto pisar su terreno.

Planteemos complejamente el tema y quizás si lo hacemos de modo inteligente obtengamos simplicidad.

Como ha dicho Frank el concepto de simplicidad, que a veces se invoca por consideraciones estéticas, es de difícil comprensión. La historia de la ciencia revela que el sentido más importante de la simplicidad es el de la fertilidad que comporta. Y es que el mundo no es simple, sino tremendamente complejo. La sencillez es sólo el resultado de una difícil tarea intelectual de comprensión y el mismo término de comprensión alude a concentración artificial del conocimiento.

Si investigamos qué teorías han sido preferidas por su simplicidad veremos que la razón de su aceptación no han sido económicas ni estéticas, sino dinámicas: una teoría se prefiere a otra porque es más apta para expandirse a terrenos desconocidos: correspondencia de teoría y datos comprobados, relación lógica entre esa teoría y el resto del conocimiento. Y finalmente su potencia heurística, es decir la fertilidad de esa teoría precisa, frente a los frutos podridos de las demás.

De paso hay que constatar que cualquier fundamentalismo científico, religioso, estético, jurídico o moral es infértil e, incluso, contraproducente, pues son todas las visiones —las existentes y las posibles— las que nos dan pleno sentido al mundo y a la vida.

No es, por ello, extraño que el concepto de ley sirva anfibológicamente a la Ciencia y al Derecho.

Cada época es definible por su ciencia, o por su derecho, como lo es por su política ideal o su música, o su estética. No hay sino perspectivas o modos de ver un mismo objeto-sujeto. Con la particularidad de que quien observa se observa. Y ello altera el resultado de la observación, la falsea en cierto modo, falsifica el río de la vida. De ahí el realismo excéptico del hombre actual, que partiendo del conocimiento de lo poco que se conoce con una cierta seguridad, amplía enormemente su panorama científico. No hay ninguna teoría definitiva ni ningún Derecho concluso. Todo es conocimiento abierto en una sociedad abierta y esta misma idea —la *open society*— es ya bastante significativa y cargada de peso referente, si bien las connotaciones a las que aludo aquí y ahora se vincula a algo mucho más amplio.

Precisamente en este pasado mes se ha rendido merecido homenaje a René Thom, que se ha basado en su concepción holística del conocimiento. Cabalmente a ese nivel quisiera aquí reconducir mi línea de pensamiento. Porque entiendo que toda estructura —látese física, informática, matemática, bioquímica, lingüística o jurídica— tiene en cuanto tal estructura algo común, en la propia medida en que la estructura sea sistemática, viva. La adjetivación de artificial o creada referida a una estructura sistémica es, a su vez, artificial, deletérea y esterilizante. Y pienso que hay una intercomunicación posible de los resultados y métodos de acercamiento a toda estructura sistémica. De aquí, pues, lo que sigue, donde se hacen algunas consideraciones sobre presuntas coincidencias. Unas matemáticas y sorprendentes. Otras de incentivación a la investigación sobre tipo de estructura. Que pienso para mí tienen algo en común, que nos coliga a científicos bioquímicos con juristas y con expertos o estudiosos de otros campos de la ciencia. Porque la ciencia es una, con una infinitud de perspectivas. Y es la conjunción de todas ellas lo que quizás nos permita una visión total y más fructífera en cada campo. Tal es la razón de que en esta reunión de bioquímicos con juristas, como antes lo fue respecto de la ética, no se debe agotar los injertos recíprocos y los embates y retos que el genoma brinda a las demás ciencias. Lo cierto es que hay muchas suertes de integrismo —incluso el científico— que no son sino herederos directos del platonismo, como André Glucksmann ha puesto de relieve<sup>3</sup>.

---

<sup>3</sup> Cfr. *El undécimo mandamiento. ¿Es posible ser moral?* Traduc. española en Península. Barcelona, 1993.

Toda ciencia degenera si se la somete a prolongados aislamientos y cobra en cambio nuevos bríos y se torna más fecunda cuando se le acerca a otros sistemas. La matemática, en concreto la estadística, y las correlaciones han abierto horizontes nuevos a la medicina y, en concreto, a la bioquímica. Pero probablemente la nueva matemática, de los autómatas complejos, sirva mejor para explicar el cómo del proceso de la vida celular, aunque sea una norma reciente y casi recién imaginada.

Ya los matemáticos griegos desde Arehytas habían unido todo lo que descansa sobre el número y sobre la magnitud. Música y número, medicina y magnitud vivieron interrelacionados cuando con anterioridad se concilian como mundos aislados. Algo similar está exigiendo hoy la ciencia. Ni la física es concebible sin la matemática, ni ésta encierra verdades absolutas, sino en cierto modo redundantes, ni el mismo genoma es a fin de cuentas sino una secuencia de tripletes, con una forma geométrica en el espacio. Aún queda una palabra griega que puede traducirse doblemente como razonar y calcular<sup>4</sup>.

Hay que traer a colación a este respecto las grandes aportaciones que la matemática sobre todo ha brindado a la física y la medicina misma, instalándose en su *curriculum* como una herramienta extremadamente eficaz. E igual pasa con el genoma y el Derecho. No sólo suscita nuevos problemas —cosa que el Derecho ha asimilado en su largo decurso histórico— sino que puede brindarle soluciones plausibles. Es, pues, una relación biunívoca, de doble vía.

Permítaseme mencionar algo que considero sumamente interesante que he leído recientemente en Ed. Regis: *¿Quién ocupó el despacho de Einstein?* (Anagrama, 1992, pp. 147 y ss.):

Por lo que se refiere al proceso de autorreproducción propiamente dicho, supongamos, dijo Von Neumann, que hay, flotando en el mar de las piezas, dos excelentes piezas centrales o ejes, y que el robot —que también flota por allí— las necesita con el fin de hacer una copia de sí mismo. Supongamos también que los mencionados ejes chocan con el órgano sensorial del robot y que éste los ensambla.

El robot vuelve a hacer esto una y otra vez, siguiendo un plan preestablecido, y pronto veremos un esqueleto surgiendo del mar

<sup>4</sup> En Platón: *República*, VII, 25. Los superordenadores y la llamada biología computacional de Andrew McCammon están justamente trabajando en la Universidad de Houston en el Kerk Center for Computational Biology en el mundo del genoma, en paralelo con la Universidad de Rice y el Baylor College of Medicine, en la misma localidad.

de piezas donde antes no había más que una colección de piezas flotantes. Pero la cuestión es: ¿de dónde le viene su «plan» al robot?

Veamos. Como el robot tiene órganos sensoriales, puede aprender la estructura de algún objeto —o incluso la suya propia— con sólo tocarlo, y entonces registrar lo esencial de esa estructura en alguna especie de código. Más tarde podría servirse de ese mismo código a modo de guía o proyecto para hacer otra versión del objeto de que se trate. Por lo que al código se refiere, Von Neumann aplicaba un recurso de Alan Turing, que había descubierto que cualquier conjunto de planes o instrucciones se podía expresar por medio de una notación binaria, o sea, por una simple ristra de unos y ceros. Basándose en esto, Von Neumann propuso que sus autómatas emplearan un código binario y mostró la manera de hacer una cinta binaria con los ejes o piezas centrales que flotasen en el mar circundante...

Una vez que la estructura de algún objeto estuviera escrita en código en algún plano o proyecto, al autómata le resultaría fácil duplicar el objeto descrito por el código. El autómata leería el plano en la cinta binaria, seleccionaría los elementos necesarios en el mar de piezas flotantes que le rodeaba y luego las ensamblaría según las instrucciones del plano. El resultado debería ser, normalmente, una copia perfecta del objeto en cuestión.

Esto, naturalmente, no sería autorreproducción, a menos que imaginemos que el autómata ha aprendido su propia estructura y la ha fijado en clave en el plano; en principio no hay ningún obstáculo que impida al robot hacer esto. La autorreproducción, por consiguiente, puede tener lugar de la manera siguiente. En primer lugar, tenemos los datos conocidos: el autómata mismo, el mar de las piezas y el plano. Además, tenemos el mecanismo que hará una copia del plano. Y, finalmente, tenemos un órgano controlador que dirigirá todas las operaciones y hará que se lleven a cabo en la secuencia apropiada. Entonces es cuando empieza el proceso. Siguiendo las instrucciones del plano, el robot coge del mar de las piezas lo que necesita: eje rígidos, partes de músculos, órganos al azar y así sucesivamente; va juntando unas cosas y separando otras. Dispone ejes, órganos y todo lo demás, según las instrucciones del plano, de manera que la estructura del objeto reproduzca exactamente su propia estructura. En la fase final, el robot hace una copia de su propio plano y la fija a su prole, dando así lugar a una copia exacta del robot padre. Hemos asistido a la autorreproducción mecánica.

Lo extraño de todo esto era que, al concretar la forma de la autorreproducción, Von Neumann coincidía con el método mismo de que se sirve la madre naturaleza para llevar a cabo esa misma tarea. Von Neumann había dilucidado el análisis abstracto

de la reproducción de las máquinas en diciembre de 1949, cuatro años antes de que Francis Crick y James Watson explicaran el funcionamiento de la molécula del ADN. Recordemos aquí a nuestro Nobel Ochoa.

Resulta que las moléculas del ADN se reproducen exactamente de la misma manera que Von Neumann consideraba que tenía que hacerlo cualquier máquina capaz de autorreproducción.

Como explica Freeman Dyson en su autobiografía *Disturbing the Universe*: «Ahora todos los niños de la escuela superior aprenden la identificación biológica de los cuatro ingredientes de Von Neumann.» El autómata mismo que se encarga de la tarea de duplicar la máquina, equivale a los ribosomas de las células, las partículas que traducen la información genética a moléculas de proteínas. El mecanismo copiador, la parte del robot que hace una copia de su propio plano, equivale a los polímeros del ARN y ADN, las sustancias que combinan nucleótidos (ejes rígidos) para formar largas cadenas de ácidos nucleicos (la cinta inicial de tipo binario). El controlador, que dirige las operaciones del robot, equivale a las moléculas represoras y desrepresoras que regulan el desarrollo de los genes, haciendo que distintas células se desarrollen de maneras distintas. Y finalmente tenemos el plano mismo que contiene, en clave binaria, la estructura del robot. Esto equivale a los materiales genéticos mismos, el ADN y el ARN que contienen el código genético.

Según Dyson, «que sepamos, el diseño básico de cualquier microorganismo mayor que un virus es exactamente como Von Neumann dijo que tenía que ser».

Von Neumann llegó incluso a explicar de qué manera puede tener lugar la evolución a medida que las máquinas se reproducen. Puede producirse un aumento de complejidad, dijo, cuando el plano de un autómata pasa por algún tipo de cambio. Supongamos, por ejemplo, que un autómata que en el mar de piezas topa por casualidad con un eje rígido que flota junto a él. Si el eje toca al autómata donde corresponde, el choque puede cambiar una parte del plano. Y entonces, cuando llegue el momento de la reproducción, el autómata dará a luz una versión modificada de sí mismo, en lugar de una copia exacta de sí mismo. Se habrá producido una mutación, y, de esta manera, autómatas bastante primitivos —equivalentes, por ejemplo, a la complejidad de una ameba— pueden dar lugar, con el transcurso del tiempo, a otras entidades de relativa complejidad, como puede ser el hombre. Los autómatas artificiales pueden desarrollarse de la misma manera que los autómatas naturales, es decir, justo como se han desarrollado los animales. La complejidad es el factor decisivo. Por debajo de un cierto mínimo de complejidad, los autómatas

degenerarán hasta convertirse en mecanismos más sencillos, pero por encima de ese nivel, afirma, «el fenómeno de síntesis, si se dispone debidamente, puede llegar a ser explosivo». Se podría producir una verdadera carrera de hombres de metal cuyo origen estuviera en una colección de tuercas, tornillos y otras piezas que vayan entrechocando por un mar primigenio de autómatas. John Von Neumann, el Charles Darwin de los robots.

El análisis de Von Neumann de autómatas tridimensionales «cinemáticos», o sea, móviles, no fue, ni con mucho, la última palabra por lo que se refiere a la teoría de los autómatas. En realidad no fue más que el comienzo. Stanislaw Ulam, colega de Von Neumann en el Instituto, y más tarde en Los Alamos, sugirió en una ocasión que Johnny debía investigar un marco para los autómatas abstracto, bidimensional y semejante a un tablero de ajedrez. Ulam se había servido de un sistema parecido de espacios granulares o «celulares» para estudiar el crecimiento de los cristales, y más tarde Von Neumann investigó si un espacio celular de extensión indefinida podría ser adecuado para la autorreproducción de autómatas celulares. Mientras respondía —afirmativamente— a esta respuesta, Von Neumann creó toda una rama nueva de las matemáticas, «la teoría de los autómatas celulares».

La matemática, con todo, está muy lejos de ser una ciencia exacta, con palabras de Gödel. Y la probabilidad, el conocimiento estocástico, tampoco. Cierto que ha brindado perspectivas insólitas a la medicina, al perseguir correlaciones estadísticas. Pero como con gracejo me decía hace poco un catedrático de Matemáticas, se ha demostrado correlación entre conservar pelo a los setenta años y la ausencia de enfermedades degenerativas. O vivir en un piso primero y padecer afasia. Las correlaciones hacen a veces descubrimientos dignos de humoristas<sup>5</sup>.

Con todo la informática está ya creando «vida artificial». En esta misma Universidad de Bilbao, dos profesores, A. Moreno Bergrache y J. Fernández Ostolaza, están trabajando en el apasionante tema de la vida artificial a través del ordenador.

He querido hablar de matemáticas nuevas y genoma para apuntar perspectivas a investigar, como lo están siendo. Pero no con ello se agota el diálogo de las ciencias, ni con la dialéctica, con el Derecho, la ética, las matemáticas, la informática o la llamada inteligencia artificial. También muchos otros horizontes. Porque a su vez el Derecho tiene una directa conexión con el lenguaje. Todo el Derecho es lenguaje, ha podido decir «Ross».

---

<sup>5</sup> Cfr. Ian Hacking: *La domesticación del azar*, Gedisa, Madrid 1991, sobre las inferencias entre bases de datos y la llamada por él «Revolución probabilística».

estructura, que como decía Trench es la lógica del idioma, es la gramática de la razón— (*Grammar is the logic of speech even as logic is the grammar of reason*).

Cada idioma es marca de personalidad: un español «da un paseo», un francés «hace un paseo», un inglés «toma un paseo». Un francés «hace atención», un inglés se hace pagar la atención. La objetividad inglesa se evidencia en el tiempo. No tengo años, soy x años viejo. Y aun así conduce a vericuetos ilógicos: un niño de un año es viejo de un año (con el enorme peligro de las traducciones literales). Para hablar sólo del Derecho pensemos que *responsibility* no es traducible por responsabilidad, que usa en inglés otro término: *liability*.

A más de ello, en las tres ramas de ciencia, tomadas como punto de referencia, hay pérdidas de significado: en la semántica sobre todo en los nombres y en los toponímicos.

La Mancha es tierra seca, América en chino es tierra hermosa (Mei Kuo), Tel Aviv es Monte de Primavera, Addis Abeba es nueva flor, Vladivostok es regente del este, Curaçao es curación, Montenegro es sólo traducción del serbio *Crna Gora* o del turco Cornegor y Bósforo es en griego lo que Oxford en inglés; Valaquia es país de jinetes, y Belice ha recibido su nombre del pirata Wallace.

Igual sucede con los nombres personales: Gorky es amargo; Tolstoi es gordo; Colombus es palomo; Machiavello es manchas malas.

O cambian la palabra de sentido (como el Derecho en sus categorías básicas): *Pretty* es originariamente hábil; huésped y *hostil* tienen la misma raíz; espantoso es extraordinario en portugués.

Con todo, en estos tres aspectos (bioquímica, lenguaje y Derecho) el lenguaje no es sólo la palabra, ni el cómo explica el porqué. Cuando vinculamos a los nuevos descubrimientos una auténtica revolución de la Medicina, estamos afirmando algo verdadero. Pero aún queda la mayor parte del camino por andar. Y desde luego es honesto reconocer en la limitación del conocimiento un cierto paralelismo con los denostados conocimientos antiguos. ¿Acaso no hay algo paralelo a la vis dormitiva de los somníferos en la afirmación de que la aspirina es impeditiva de la eritropoyesis? No se sabe por qué en definitiva. O qué ciertos tripletes de un cromosoma son causantes de una enfermedad degenerativa.

Esta unión relacional de las ciencias se pone de relieve en la crisis causa-efecto que la física ha sido quizás la primera en detectar. Recuerdo haber leído hace muchos años que el psicólogo nor-

Permítaseme un pequeño excurso de idioma y personalidad colectiva o singular, en paralelo con lo personalísimo.

Comencemos con una afirmación apenas discutible: la química no empezó a ser ciencia moderna al estilo actual sino cuando con Berzelius la dotó de un lenguaje universal aún sujeto, como todo lenguaje, a un proceso de degeneración, que es oportuno considerar aunque sea de soslayo.

Porque tanto la biología como el lenguaje o el Derecho se expresan en dos sistemas, el analógico y el digital, pero con densidades o esferas distintas, e implican además estructuras complejas, sistemas móviles y niveles graduales de conocimiento.

Además de ello, en cualquiera de estos campos pueden apreciarse tres niveles de conocimiento: de los hechos, de su explicación y del análisis de procedimientos y lógicas de la explicación científica. Hace falta, no obstante, pasar a un cuarto nivel que incorpore aspectos del segundo y del tercero, para avanzar en el conocimiento. Por ejemplo: analizar la predisposición de los científicos puede ser relevante para el problema de evaluar las teorías científicas. El análisis del significado de los componentes puede ser relevante para la demarcación de la investigación científica de otros tipos de investigación: un término puede ser usado incorrectamente y correctamente en otro campo científico. A veces parece tener lugar en este caso el fenómeno de la «absoluta simultaneidad» (descrito por John Logee). Del mismo modo, podríamos establecer un paralelo curioso entre las erratas fecundas y los errores de imprenta (histeria por historia, por ejemplo) y las anomalías genéticas.

Tal es la razón de que en ningún sistema sea exigible una lógica externa, sino meramente interna a sus fines.

Las etimologías son no sólo sorprendentes, sino cargadas de sentido valorativo en su tiempo y espacio: Bravo viene de *pravus* (malvado), el inglés *silly* viene de *selig* (santo) y cretino de *christianus* que en su introducción en Rusia adoptó el significado de *campesino*. Nice proviene del francés *niais* (tonto), a su vez del latín *nescius* (ignorante) y el distinto sentido de mariscal o condestable en francés o italiano dio lugar a una divertida anécdota aduanera contada por el cine.

Como en el idioma el *slang* o la jerga, el Derecho conoce las costumbres *contra legem* o *praeter legem* y la fisiología los desórdenes celulares. En lenguaje derecho o bioquímica hay enfermedades degenerativas, no debidas a algo físicamente detectable desde afuera, sino a perversión interna de un subproducto. En el fondo hay siempre una norma —la sintaxis, que no es sino la

teamericano William James había hecho una afirmación parecida respecto de la relación alegría-risa o llanto-tristeza. Y los biólogos del cerebro hablan hoy del *biofeedback* autoinducido como solución a muchos problemas fisiológicos de cada día y cada persona. Tengo para mí que algo parejo sucede en la estructura del genoma y del Derecho, por lejanos que parezcan en el conocimiento científico.

Una nueva teoría acabaría, si es buena, por influir en la doctrina y a su través en la jurisprudencia, y acabaría siendo recibida por la ley positiva, perdiéndose a veces el rastro desde el origen. Y en el genoma se sabe qué es, a veces como actúa, pero no el porqué. En concreto, por qué por ejemplo un mismo defecto genético desarrolla en unos casos la enfermedad y en otros no, con una quiebra aparente del determinismo etiológico. No olvidemos que la etiología no es sino la búsqueda del *aitia* de la causa misma.

Cualquiera que sea la forma presencial —alto o bajo, delgado o gordo, viejo o joven— el genoma apunta a lo permanente, lo que queda al deshojar lo accesorio. En la lingüística y en el Derecho acaece algo semejante. No es en las palabras —la etimología— donde se halla el parentesco sino en el sistema (la sintáctica antes que la léxica) donde hay que encontrar los parentescos y las familias lingüísticas y jurídicas. Podríamos parafrasear lo dicho en otros términos: la investigación del genoma ha sido similar a la investigación lingüística y a la jurídica. Y es en la lingüística de este siglo —pero antes de la segunda mitad— que es el tiempo de la investigación genética, cuando se encuentra la diferenciación de sintagmas, noemas, lexemas. Y hay una norma común —*Ausgleich*— y una singularidad —*Spaltung*— tan relativas en su definición como lo es actualmente lo normal del genoma humano estándar. Es lícito preguntarse si es que existe en la realidad tal estándar o si es —como creo personalmente— una creación intelectual estadística, no es algo real. Hay un viejo refrán que dice: «Puedes pintar un tigre, pero pintarás sólo su piel, no sus huesos.»

El hombre ha alargado sus medidas de conocimiento, ha ensanchado las frecuencias de lo visible y lo audible, del olfato, del tacto, pero hoy —y lo haré un poco relativamente— es consciente de que la realidad captable depende de sus instrumentos que él mismo crea. Lo cual ensancha la sinergia, el conocimiento limítrofe y la síntesis relativizadora de ciencias.

Es la ciencia que emerge quien provoca la sociedad en crisis, la conciencia de que lo de antes ya no es adecuado lo que hace crugir los cimientos sociales. Pero esa ciencia —en este caso la genética genomial— (*sit venia verbo*) lo que plantea, junto a solu-

ciones inesperadas a enfermedades genéticas y planteamientos no imaginables a toda ciencia médica, es una hora esperanzada de un ilusionado vivir. Donde los conocimientos nuevos no choquen con creencias ni creen tormentas de angustia vivencial. No es la supresión de los fundamentalismos sino la superación integradora de los mismos, lo que frustra el *bonum vivere* de los clásicos a los que aconsejo volver, porque son inesperadamente próximos y siega la mayor parte de la filosofía —de la ciencia, del Derecho, de los valores— de la llamada malaventuradamente posmodernidad<sup>6</sup>.

En el Derecho, la ciencia del genoma se suscita con nuevas preguntas que van desde el libre albedrío como fundamento del mismo Derecho (acción-reacción jurídica) a la intimidación personal, con fines mercantiles, laborales, discriminaciones de empleo y la licitud de ciertas formas de ingeniería genética. Temas fundamentales, a los que el Derecho —la jurisprudencia de los clásicos— no obstante está ya acostumbrada a aceptar como ciertas. La historia del Derecho, en cuanto sistema y como ciencia, ciertamente en un sentido muy peculiar, es, en efecto, un incesante planteamiento de desafíos éticos, de las ciencias convencionalmente llamadas naturales, de la política, de la economía. Y el Derecho ha asumido, en una indefinible secuencia de desafíos y respuestas. Y estas respuestas han sufrido el mismo proceso que la ciencia, descartando las soluciones inútiles, artificiales o estériles. En última instancia, incongruentes con el conjunto social en que el Derecho se incrusta, como solución convencional. Es cierto que hay una considerable »resistencia inercial en el Derecho, pero ello es más cierto en las categorías —sus pequeños componentes considerados a veces como piezas inmovibles— del edificio total del Derecho que en los fundamentos generales del sistema. Pero como Chesterton decía agudamente es en los pequeños valles y no en las grandes cimas donde reside y se anida lo vital. Es en los mínimos detalles donde se inserta la adecuación de algo a su fin. Todos somos capaces de grandes decisiones, pero pocos pueden soportar el sinnúmero de pequeñas incomodidades de que la vida se nutre en la convivencia social.

Quizás haya llegado ya la hora de reconsiderar no los grandes fundamentos del Derecho sino el conjunto de estas categorías jurídicas para hacer frente a las nuevas preguntas inéditas. Ciertamente que el sistema jurídico tiene lo que Pascal denominaba *souplesse d'esprit*. Y si no verifiquemos qué sentido tiene por ejemplo la patente y los muchos significados que ha tenido en el lenguaje y en el Derecho. Esta facultad de disociar referente-referido o sentido final es inherente al Derecho y a sus categorías, al incorpo-

---

<sup>6</sup> Cfr. Pauline Marie Roseman, *Post-modernism and The Social Sciences, Insights, Inroads and Intrusions*. Princetown Univ. Press 1992.

rar, como propias, las técnicas de la semiótica en el sendero iniciado por Morris y Pierce.

Y estoy seguro de que así como las consideraciones éticas del genoma dieron lugar a un fructífero encuentro, también lo ha de ser este simposio que nos congrega a los juristas frente al nuevo saber.

Del desprecio a la ciencia básica sabemos los juristas bastante. Y lo hemos experimentado quienes hemos comenzado con lo básico y hemos pasado más tarde a la experiencia jurídica. Lo despreciado inicialmente se ha convertido en sustancia y en algo que paradójicamente se ha convertido en una especie de fundamentalismo jurídico, de algo incontrovertible, cuando ha sido inicialmente despreciado y más adelante controvertido. Al fin la sustancia se ha transformado —nunca mejor usada la palabra de este transformismo— en algo básico y sustancial. Sobran los ejemplos entre los que nos hemos dedicado a esta rama del Derecho que es el administrativo.

En todo el acervo de conocimientos que convencionalmente denominamos ciencia conviene desde el comienzo distinguir entre el conocimiento desde fuera o desde dentro del ser humano. Es en el primero donde más claramente se manifiesta la superioridad y la abismal distinción entre el resto de las especies y el hombre. El conocimiento científico contempla a un hombre observándole desde fuera como si no fuera con él el tema. Por el contrario, en el Derecho, como quizás más adelante aclare, se contempla al hombre en su convivencia con otros, esto es, desde dentro, convencionalmente para alcanzar un grado de bienestar —o si se quiere una ausencia forzada de malestares, de pérdidas de libertad individual, provocadas por otros—, pero desde dentro. Esta distinción es fundamental para aclarar el impacto de la ciencia en el Derecho, en temas tales como el del libre albedrío, la posible presencia de un determinismo en el Derecho, que eliminaría el Derecho penal y, en general, todas las convenciones —que no son sino eso, puras convenciones—, de lo necesario dentro de la ética. La realidad ha pasado a ser un mero juego de sí misma. Sólo hay realidad artificial o hiperrealidad.

Las ciencias a su vez se escinden o pueden escindirse convencionalmente en conocimientos puros —ciencias cognocentes— o conocimiento a fines concretos, terapéuticos, diagnósticos, de tratamientos específicos, etc. Entre una y otra rama hay un sutil filo de navaja, pues el segundo aspecto difícilmente puede existir sin el primero. Aunque ciertamente sí ha existido, y de ahí que haya conscientemente utilizado el término difícilmente pero no imposiblemente. Toda la ciencia médica de Galeno o Hipócrates o de Paracelso o de Vasalio, parte de observaciones empíricas,

no de ciencias básicas. Por no hablar de la medicina oriental, meramente basada en experiencias *in corpore nobile* en las torturas de los condenados a muerte o la posibilidad del *bio-feedback* o retroalimentación voluntaria. Muy diferente, como se, ve de la ciencia básica occidental. Pensamos siempre en europeo, se ha dicho. Y es cierto. Hasta tal punto que enjuiciamos a las demás culturas ex Europa, con un perspectivismo egolátrico que el tiempo ha ido pacientemente demostrando que es equivocado. En lo cultural, porque quizás los científicos y particularmente los médicos estén todavía oscilando entre la sonrisa y la descalificación *a priori*. Los nuevos conocimientos sobre el genoma traen consigo un forcejeo entre lo ancestralmente aceptado y las perspectivas nuevas. La xenofobia es ahora explicable como algo irracional, ilícito, contra la misma naturaleza de las cosas. La *cross-fertilisation* supone una mejora genética o acaso un empeoramiento, según los casos, pero algo científicamente superior a la endogamia.

El libro de Jeremy E. Bishop y Michael Waldholz cuenta la historia de la aventura científica más asombrosa de nuestro tiempo: el intento de trazar el mapa genético del cuerpo humano, de ubicar en la complejísima secuencia del genoma las anomalías responsables de funciones letales. Hay más de tres mil enfermedades genéticas que se han resistido a los esfuerzos de la medicina tradicional, porque el mal no viene de afuera, sino que radica en la misma naturaleza del enfermo. Y la misma paradoja de que los virus —a los que la OMS atribuye un tercio de los casos en los que se acude al médico— y a quienes el reciente Nobel Lederberg ha calificado de los únicos competidos reales del hombre en el dominio del planeta, sean los vectores de la manipulación genética para fines terapéuticos. Porque la maldad o la verdad de todo lo existente es relativo y eso no sólo en la Medicina.

En todas las preguntas que le hagamos al Derecho y al sistema jurídico hemos de ser conscientes de que obtendremos sólo respuestas perspectuales —desde la posición del encuestador— y relativas. La primera adjetivación parece clara. La segunda precisa alguna matización. Si preguntamos qué es la glucosa, la respuesta será —debería ser— distinta según el contexto en que se formule. Si la hace el profesor de química a un alumno se presume que la respuesta correcta es la fórmula química. Esa respuesta será diferente si la pregunta la hace un médico a un paciente diabético, o un profesor de primaria a un niño.

La relatividad de las preguntas se evidencia en lo más obvio. En la aritmética.

Un divulgador científico ha contado un ejemplo de esta afirmación: «Supongamos que decimos  $2 + 2 =$  un entero. La respues-

ta sería correcta, ¿no? O supongamos que respondemos  $2 + 2 =$  un entero par. Sería aún más correcta.

Si el maestro quiere que le den cuatro de respuesta, y no quiere distinguir entre las diferentes contestaciones equivocadas, ¿no supondría esto poner límites innecesarios a la comprensión? Supongamos que la pregunta es cuánto suman  $9 + 5$  y que el alumno responde 2. ¿No se le ridiculizaría y se le diría que lo correcto es  $9 + 5 = 14$ ? Si luego le dicen que han pasado nueve horas desde la media noche y que por lo tanto son las 9 y le preguntan que hora será dentro de cinco horas, el alumno responde las 14, basándose en que  $9 + 5 = 14$  ¿no será criticado diciéndole que son las dos?» Al parecer en este caso la respuesta válida sí es  $9 + 5 = 2$ .

O supongamos de nuevo que el alumno dice  $2 + 2 = 11$ , pero que antes de que el profesor le envíe a casa con una nota para sus padres añade:

— En base 3, claro.

El alumno tendría razón. He aquí otro ejemplo. El maestro pregunta: ¿Qué quién es el cuadragésimo Presidente de Estados Unidos? El alumno contesta. No hay ninguno señor profesor.

— Falso —dice éste—. Reagan es el 40 Presidente.

— De ningún modo —dice el alumno—. Tengo aquí una lista de todas las personas que han sido presidentes de EE.UU. según las Constitución desde G. Washington a Reagan y sólo hay 39, ergo el presidente 40 no existe.

— Ah! —replica el profesor—, pero Grover Cleveland desempeñó dos mandatos no seguidos. El primero de 1885 a 1889 y el segundo de 1893 a 1897, cuenta como el Presidente 21 y 24, por eso Reagan es la persona número 39 que ha desempeñado la presidencia y al mismo tiempo es el Presidente número 40.

La ciencia avanza a fuerza de relativizar sus resultados.

Se ha dicho que vivimos en la física de Newton, con la relatividad de Einstein pero con la moral de Frankenstein. Porque sus avances incluso son relativos, unidimensionales, no progresivos en totalidad. Y es preciso reconocerlo así si se quiere estar en posesión de un buen punto de partida.

Cuando alguien pregunta si estamos solos en casa y contestamos que efectivamente estamos solos, no quiere decir que no esté el

portero o la asistenta o nuestra familia, porque lo que realmente queremos decir es que no tenemos visita o tenemos tiempo libre.

Como se ve en este y en otros muchos ejemplos la calidad y el contexto del preguntante funcionaliza la respuesta de un modo convencional del que ningún investigador (bioquímico, lingüista o jurista) debe necesariamente prescindir ni obviar, so pena de absolutizar las respuestas y hacerlas perder su propio sentido.

Para hacer una presentación del tema y de su problemática jurídica quizás nada mejor que el deslinde efectuado en el Parlamento Europeo.

Ya en 1989 se adoptó una resolución sobre los problemas éticos y jurídicos de la manipulación genética en 16 de marzo de 1989 (DOCE 96, de 17 de abril de 1989, p. 165).

En la CEE, a partir de la recomendación del Consejo sobre el registro de los trabajos en que se haga intervenir el ADN recombinante (DOCE 231, de 21 de julio de 1982, p. 15), seguida por la Propuesta de Directiva del Consejo sobre liberación internacional en el medio ambiente en organismos modificados genéticamente (Documento COM 88, 160, de 14 de diciembre de 1988), iniciaron la regulación jurídica en estas materias. Asimismo existe la Propuesta de Directiva sobre liberalización de organismos modificados genéticamente de 1988, y por último la Decisión del Consejo de 26 de junio de 1990, adoptando ya un programa específico de investigación y desarrollo tecnológico en el específico campo de la salud y en lo concerniente al genoma humano.

Existe en el Parlamento Europeo una Comisión internacional encargada de evaluar la evolución de las investigaciones sobre el genoma humano y la ingeniería genética. En bastantes países existen comisiones nacionales de esta naturaleza.

En todos estos documentos, aun partiendo del principio de libertad de la ciencia y de la investigación, se subraya la dignidad humana como límite a esta investigación. De modo textual se indica que aun no debiendo detenerse el proceso científico debe ser regulado jurídicamente.

Los análisis genéticos deben responder, según el Parlamento Europeo, a estos requisitos:

- a) La finalidad de la investigación debe ser sólo el bienestar de los interesados, fundarse en la libre decisión de los mismos, debiendo notificarse los resultados si así lo piden expresamente.

- b) El análisis genético no debe usarse con el fin de lograr una selección negativa de rasgos genéticamente indeseables, o de establecer normas genéticas (eugenesia). En una recomendación de la Asamblea del Consejo de Europa se indica que: «Los derechos a la vida y a la dignidad humana, que protegen los artículos 2 y 3 del Convenio europeo de Derechos Humanos, suponen el derecho a heredar un patrón genético que no haya sido modificado genéticamente de un modo artificial.»

Esta terminante conclusión ha sido puesta en tela de juicio y constituye de por sí un tema aún abierto a debate. En cuanto implica la negativa a la mejora genética de la descendencia, sobre todo desde la perspectiva negativa, el derecho a no heredar defectos genéticos detectados y eliminables científicamente.

- c) El principio de autodeterminación personal del interesado es superior a cualquier consideración económica del sistema sanitario. Toda persona tiene el derecho inalienable de conocer sus genes y de no conocerlos si así expresamente lo desea.
- d) El trazado del mapa genético sólo puede realizarse por un profesional titulado. Está prohibido el almacenamiento y valoración de datos genéticos por organismos estatales o privados, ya que tales datos podrían ser usados si se identificaran de antemano grupos de riesgo. Los datos deben ser, por tanto, confidenciales.
- e) No pueden promoverse estrategias genéticas para resolver problemas sociales. La información genética no es de suyo bastante para determinar caracteres humanos, que también están afectados por factores externos, como la educación, el ambiente o la familia.

Por último, los datos deben ser fiables, referirse a situaciones clínicas determinadas y ser de utilidad sanitaria inmediata para los interesados.

- f) En febrero de este año se ha presentado contra la patente que EPO (European Patent Office) había otorgado al oncoratón o *cancer mouse*, de la Universidad de Harvard. Igual ha sucedido más recientemente con la solicitud del ICEMA Español (Resolución 0249/1993).

Con todo ello se deslinda el campo del conocimiento genético y de su ingeniería. Pero a más de ello existen cuestiones puntuales que conviene destacar<sup>7</sup>.

<sup>7</sup> Cfr. Rubén Sáenz Gil, *Manipulación Genética y Parlamento Europeo*, en Noticias CEE.

1. La ingeniería genética y el mapa del genoma deben tener como fin la mejora del medio laboral y nunca la discriminación en este campo de los trabajadores con riesgos genéticamente detectados.
2. Los análisis genéticos sólo pueden utilizarse mediante orden judicial y dentro del proceso. Son medios de prueba admisibles para la prueba de paternidad y en procesos criminales, pero no son admisibles en cuanto se pretenda basar sobre tal análisis caracteres o peculiaridades de la conducta.
3. La ingeniería genética exige el consentimiento del interesado y el análisis favorable del riesgo-beneficio. Esta limitación apunta a que:
  - Aún no es controlable el material genético transferido, ni en cuanto al lugar de la inserción, ni a la transmisibilidad hereditaria de la corrección.
  - Pueden producirse alteraciones funcionales.
  - Los retrovirus utilizados como vectores pueden resultar oncogénicos.
  - No existen aún garantías de la especificidad del retrovirus vector respecto al tejido.
  - El embrión humano debe tener garantía de la tutela de su identidad genética. Aquí el deslinde entre identidad y patología preventiva es particularmente delicado. Incumbe conjuntamente a científicos y juristas la delimitación de los posibles conflictos.
  - La clonación debe ser prohibida. Toda persona tiene derecho a su personalidad única e irrepetible.
  - La producción de las llamadas «quimeras» consiste en la unión en un solo embrión de células «totipotentes», originarios de embriones genéticamente distintos, durante las primeras divisiones celulares. La dignidad del hombre parece incompatible con la producción de quimeras.
4. El convenio sobre prohibición del desarrollo, producción y almacenamiento de armas bacteriológicas y tóxicas y sobre su destrucción, de 10 de abril de 1972, debe ser el ampliado a las posibles aplicaciones de ingeniería genética en lo concerniente a armas biológicas.

5. Ante la proliferación de centros de investigación genética, el Parlamento Europeo ha indicado la necesidad de su control y garantía, debiendo regularse la manipulación de microorganismos y gérmenes patógenos y su clasificación, según el grado de su peligrosidad, así como la cualificación de los investigadores que manipulen estos organismos.

Existen dos propuestas de directivas sobre la necesidad de detener el proceso de liberalización de organismos modificados genéticamente, hasta que se establezcan normas de seguridad. Estas dos propuestas son de 1988.

6. Por último, aún no conocemos las consecuencias ecológicas de liberar en el medio ambiente organismos genéticamente modificados, que pueden eventualmente destruir ecosistemas naturales, dar nacimiento a enfermedades nuevas, o trasladar al hombre caracteres genéticos introducidos en animales o plantas. La tutela de la vida y la salud exigen según el Parlamento europeo la adopción de especiales medidas de garantía.

Este es el cuitado panorama de las preocupaciones jurídicas en la Europa comunitaria, que se refieren a normas provisionales de cautela y control.

Más importante es, trascendiendo estas normas, que son sin más calificables de provisionales, verificar y discutir el impacto del conocimiento del genoma en el sistema jurídico.

Si la contestación del derecho como sistema a interrogantes del genoma humano no contribuyen a las soluciones, lo más probable es que sea el Derecho parte del problema, y habrá que reconsiderar todo el sistema jurídico.

El tiempo, ese gran devorador de todo lo existente, también engulle el conocimiento científico y oscurece en el Derecho el cómo y el porqué de las instituciones y categorías jurídicas. Estas respondieron en su día, ya remoto en la mayor parte de los casos, a la dialéctica reto-respuesta que es el fondo básico de la vida. Averiguar estas raíces contribuye en gran medida a relativizar lo que en un sistema jurídico consideramos como axiomático, si es que hay axiomas, científicos o sociales incontrovertibles. Es difícil ver por ejemplo en lingüística el origen del vocablo *ciao*, tan usado por los italianos, y su conexión con *schivo*, fórmula de cortesía. Tengo para mí que la lingüística tiene más parecido a la estructura jurídica de lo que inicialmente pudiéramos pensar. Los atlas lingüísticos semejan al mapa del genoma, pero nunca son sino instantáneas e individualizadas. La exactitud requiere tiempo y éste es el destructor de todo mapa definitivo. ¿No pasa algo semejante en el Derecho? Y podríamos

preguntar a los bioquímicos si no hay paralelamente algo parejo en su ciencia. Y si no existe entre voluntad y genoma algún vínculo aún desconocido. El comportamiento de las anomalías genéticas que en la estadística aparecen como exorbitantes en la conexión causa (etiología)-efecto (patología) que deberían ser inexorablemente correlación 1, y no lo es en términos estadísticos plantea problemas importantes. Al desolador escrutinio a que nos quiere conducir la Ciencia, se le han escamoteado las excepciones o lo inexplicable o lo escondido aún.

Esta afirmación apunta a lo antes dicho que la conexión causa-efecto como científicamente discutible en todos los terrenos. Cuando aludo al relativismo en nuestro saber científico quiero mencionar un pensamiento que paradójicamente ha planteado un conocido humorista. Cuando sonreímos al ver a los pueblos atrasados tocar sus tambores para ahuyentar a los malos espíritus, no caemos en la cuenta de lo parecido que son a nosotros cuando queremos salir de un atasco de tráfico a fuerza de tocar el claxon.

No podrá nunca probarse la conexión interna del sistema jurídico, su edificio, sino sólo cuando se cambia alguna piedra no clave, como la imputabilidad en su construcción. Sin fracturas internas sólo desde afuera el sistema jurídico actual ha sobrevivido a dos milenios. Sólo a sustituido, ciertamente de modo sutil, el lenguaje y paulatinamente las piezas componentes. Con ellas se ha hecho un juego nuevo, pero ha dejado incólumes los papeles de cada institución.

El desarrollo y la historia del derecho es gráficamente describible, ya que internamente obedece a una entropía reciente, una ingestión incesante de ciencia, política, economía, ética, vigentes en cada momento. Sabe adaptarse a todas las épocas. El Derecho tiene como la semiótica o cualquier otra ciencia sus anomalías, sus inercias, sus préstamos no devueltos sin desvirtuarlos, su externa inenteligibilidad y su incomplicidad. La misma idea de patente, enfermedad, albedrío, capacidad, dolor, responsabilidad tendrán significantes y significados, referentes distintos según país, persona, época o tiempo.

Con ello se acrecienta y justifica la similitud estructural de esos tres enfoques lingüístico, jurídico o bioquímico que he querido destacar. Y a más de ello hay otra perspectiva matemática en gran parte todavía inexplorada que puede aportar soluciones inéditas e inesperadas.

Supongamos por un momento que tenemos todo el esquema estructural del genoma y que además sabemos cuál es la función o la finalidad o las consecuencias —llamémoslo como queramos— de

cada combinatoria de los nucleótidos componentes no ya de un cromosoma, sino de la totalidad del genoma. La perspectiva aún hoy por hoy futurista asemeja a la que se le plantea al jurista, cuando conoce cuáles son las normas que regulan —todas las normas, civiles, mercantiles, fiscales, administrativas, comunitarias y locales— una actividad cualquiera de los particulares. Sabríamos ya —científicos, bioquímicos y juristas—, las condiciones en sentido amplio del funcionamiento ajustado a norma, optimizado o normalizado, según lo consideremos de una actuación humana.

A los científicos bioquímicos les diría que un jurista tiene algo que decir de esta perspectiva de futuro, porque la tenemos de presente. Conocemos, o podemos conocer, cuáles son las condiciones legales de cualquier conducta. Ese es en definitiva el sentido de la seguridad jurídica que el artículo 9 de la CE predica. Pero predica en el desierto.

Mientras la educación moral no cambie la conducta de los hombres, se podrá resolver el cáncer, las enfermedades degenerativas, cardiovasculares, pero le sistuirán las muertes por guerras o violencia. No es pronóstico mío, sino de la OMS en su último informe de este año.

Y he aquí pues la importancia del Derecho y de la ética, la razón de estos coloquios aparentemente tan dispares.

Concluyo: todos los juristas comenzamos con el caso legal, seguimos con la doctrina y el sistema y finalizamos en la filosofía del Derecho, para concluir, quizás, si llegamos a tiempo, en la teología del mismo. Quizás también éste sea el recurso de los biólogos. Me basta aquí y ahora con haber suscitado cuestiones, paradojas y perspectivas. Quizás obvias, a otros las respuestas, siempre y de antemano las califico de extremadamente interesantes, dada la calidad de los ponentes.

Todo ello con la disculpa por haber pronunciado una conferencia mucho más cercana a los mosaicos de Maldenbrot que a las reglas del discurso cartesiano.

## **LAS RAICES DE LA POLEMICA: LOS ORIGENES DEL PROYECTO GENOMA HUMANO**

*Robert M. Cook-Deegan*

Médico del Instituto de Medicina, Academia Nacional de Ciencias de Washington. Estados Unidos de América.

El Proyecto Genoma Humano nació de la innovación tecnológica. Inicialmente la idea fue derivar una secuencia de ADN de los cromosomas humanos que se les ocurrieron por separado a tres personas distintas y posteriormente se convirtieron en un programa concertado para producir tres clases de mapas genéticos. En 1984 y 1985, Robert Sinsheimer y Renato Dulbecco tuvieron la idea de secuenciar el genoma humano. Ambos llegaron a la misma conclusión a través de caminos muy distintos, teniendo en común únicamente su proximidad en el tiempo y que ambos residían en California. A finales de 1985, a Charles Delisi, que trabajaba para el Departamento de Energía (Department of Energy, DOE), se le ocurrió la misma idea por tercera vez, si bien se encontraba en una situación que le permitió convertirla en un programa de investigación gubernamental. Una vez emprendido el programa del DOE, la rivalidad entre el DOE y los Institutos Nacionales de Sanidad estadounidenses (National Institutes of Health, NIH) condujo al Proyecto Genoma a las primeras páginas de *Science*, *Nature* y los principales periódicos, convirtiéndolo en objeto de una controversia aparentemente interminable.

La idea inicial era secuenciar el genoma, pero ello exigía una serie de logros previos, como distintos mapas genéticos, inclu-

yendo los de organismos cuya genética se comprendía mejor y era más accesible a los experimentos que la de los seres humanos. El Proyecto Genoma se redefinió entre 1986 y 1988 para englobar tres objetivos técnicos. El primero es un mapa de uniones genéticas (*linkage map*) que permita la búsqueda de los caracteres hereditarios en los ancestros humanos. El segundo objetivo es establecer un conjunto de mapas físicos para facilitar el examen directo del ADN produciendo colecciones ordenadas de fragmentos clonados de ADN que se pueden emplear para estudiar regiones cromosómicas. En opinión de algunos, finalmente se demostrará que ha sido más útil completar estos objetivos, mencionados al principio como puntos clave para obtener la secuencia genómica completa, que el objetivo primario original de secuenciar la información de forma global. El tercer tipo de mapa, que se aproxima más a los orígenes conceptuales del Proyecto, es una información de la secuencia del ADN suficiente para acelerar el estudio de los genes y otros aspectos de interés.

Desde el principio estaba claro que, para alcanzar estos objetivos técnicos, el Proyecto Genoma necesitaba recursos. El principal argumento en pro del Proyecto Genoma residía en el punto de partida: que un esfuerzo concertado para construir instrumentos relacionados con la genética humana aceleraría la investigación médica y reduciría su costo final; un recurso compartido resultaba más valioso que esfuerzos dispares y no coordinados. En este sentido, el Proyecto Genoma era un proyecto de apertura de caminos para la genética, que a su vez ocuparía el centro del escenario en la investigación biomédica. La premisa subyacente era que la genética se estaba convirtiendo en una vía rápida para encontrar remedios, medios de prevención y mejores tratamientos para muchas enfermedades. Construir una infraestructura para apoyar este esfuerzo, trazando mapas de forma sistemática, beneficiaría a toda la investigación para combatir la enfermedad y aliviar el sufrimiento. Los dos rasgos característicos de la investigación. Este planteamiento se basaba en los argumentos en favor de la investigación biomédica seguidos con éxito desde la Segunda Guerra Mundial, que reposaban en el valor de la investigación para combatir la enfermedad y aliviar el sufrimiento. Los dos rasgos característicos del Proyecto Genoma eran: 1) que no se centraba en una enfermedad concreta, sino que expresamente prometía investigar muchas alteraciones de forma más rápida y menos costosa, y 2) que la idea no procedía de un grupo de presión relacionado con una enfermedad, sino de la comunidad científica. Esto acreditaba la creciente escala de la empresa de la investigación biomédica, ahora lo bastante amplia como para merecer su propio proyecto de infraestructura y lo suficientemente poderosa como para garantizar su financiación.

Además de dicho planteamiento, el Proyecto Genoma prometía fomentar el desarrollo tecnológico. El desarrollo tecnológico se convirtió en un objetivo del proceso que se sumaba a los objetivos cartográficos. La innovación tecnológica era necesaria para lograr los objetivos cartográficos a un precio y en un tiempo razonables. Una vez adoptado, sin embargo, el desarrollo tecnológico cobró vida propia, ahora centrada en una política tecnológica en vez de una política científica. En este caso la distinción era importante.

El desarrollo tecnológico quedó inevitablemente ligado a la transferencia de tecnología y, por tanto, a la protección de la propiedad intelectual. Mientras que el conocimiento científico podía atenerse a las normas internacionales —con sus ideales de compartir datos, su incansable búsqueda de la verdad y una única pauta internacional de excelencia— la política tecnológica encontró un terreno más natural entre las aspiraciones económicas nacionalistas. El Proyecto Genoma se presentó a los responsables de la elaboración de las políticas, en parte, como un camino hacia la competencia económica en el campo de la biotecnología. Esta forma de pensar se puede encontrar en los debates que llevaron a los proyectos genoma en Estados Unidos, el Reino Unido, Italia, Japón, la antigua Unión Soviética (y posteriormente Rusia), la Comunidad Europea, Francia y Canadá.

El intento de ignorar la barrera entre ciencia y tecnología condujo directamente al conflicto entre los objetivos cartográficos y los de transferencia de tecnología. La información de un mapa es útil en la medida en que sea completa y se encuentre ampliamente disponible. Los mapas ahorran esfuerzos sólo si su información es precisa, completa y se comparte libremente, de manera que no haya que repetir el proceso de elaboración. Se obtiene la eficiencia no sólo gracias a las economías de escala y la innovación tecnológica, sino porque se evita trabajo innecesario. Pero si el proceso de elaboración de mapas es de propiedad exclusiva, desarrollado para que se convierta en una gesta nacional cuyos frutos económicos se cosecharán a nivel local, compartir los datos hace peligrar los intereses nacionales en tanto no se encuentren garantizados los derechos de propiedad intelectual. Al nivel de una política internacional para la ciencia, este enfoque presenta un auténtico dilema: todos los países se benefician si se comparte toda la información, pero cada país tiene intereses internos relacionados con la propiedad exclusiva de la información que pueden poner en peligro la cooperación.

Algunas personas han defendido que las patentes no son problemáticas porque se pueden compartir los datos tan pronto como se registran. No hace falta mantener la información en secreto una vez que se ha solicitado una patente. Aunque es verdad que las patentes no entorpecen necesariamente que se compartan los da-

tos después de haberse presentado las correspondientes solicitudes, el dilema subsiste debido a que cada nación sigue sintiéndose impulsada a tratar de efectuar su reclamación pronto a fin de no sacrificar sus intereses económicos. Cuando el Oeste americano se abrió a mediados del siglo pasado, una de las principales motivaciones fue la búsqueda de oro. Las fiebres del oro crearon repetidas corrientes migratorias a través de la región central de EE. UU. en dirección a las Montañas Rocosas y California. Las personas únicamente podía presentar reclamaciones territoriales limitadas de los derechos de extracción mineral en la tierra reclamada y no se reconocía ninguna reclamación a menos que se demostrara el valor minero del terreno. Pero esto no frenó las fiebres del oro<sup>1</sup>.

El paralelismo con la investigación del genoma es inconfundible. Todas las naciones se sienten impulsadas a invertir sus recursos para obtener una posición fuerte para sus patentes en una situación de competencia internacional. La única forma de hacerlo es dirigir una estrategia de investigación para asegurarse en primer lugar las patentes de los genes, una fiebre del oro por la propiedad intelectual esta vez, en lugar de las reclamaciones de derechos de explotación minera. El peligro no solamente reside en las tiranteces internacionales que generaría, sino en el despilfarro, en fomentar la clase de duplicación que ahora tiene lugar con algunas plantas de cultivo, de las que grupos independientes están elaborando mapas de forma independiente, pero con toda probabilidad solamente el primer grupo que logre ese mapa cosechará todas las recompensas de la protección de la propiedad intelectual.

---

<sup>1</sup> John Wesley Powell, que finalmente dirigió el primer organismo científico con vocación intervencionista de la Administración federal de Estados Unidos, fue lo bastante inteligente como para ver inmediatamente que el verdadero recurso que imponía restricciones en el Oeste americano era el agua y que la clave del desarrollo era el acceso a ésta. Powell pidió una política que distribuyera el acceso al agua de manera racional, pero su solicitud se evaporó frente a la ideología dominante y, sobre todo, frente a los intereses de la minería, las granjas, los ranchos y los ferrocarriles, cuya presencia iba haciéndose importante. Powell fue finalmente cesado como jefe de la Inspección Geológica de Estados Unidos por el senador William Stewart, un senador del Oeste. Wallace Stegner describió a Stewart en *Beyond the Hundredth Meridian* del siguiente modo: «Robusto, agresivo, desafiante, estrecho de miras, que había llegado a su posición por su propio esfuerzo, impaciente con los "teóricos", irritado por los principios abstractos, abogado de Nevada, minero, cazador de indios, amañador, seguidor, manipulador infatigable en torno a una mesa con whisky y puros, político de los que resuelven las cosas a puerta cerrada, el Gran Bill Stewart era la típica persona que hace las delicias de un caricaturista y deprime a un patriota... Creía en el "desarrollo" del Oeste y creía en el derecho de los hombres —él entre ellos— a hacerse ricos con este desarrollo. El destino de Powell en 1894 ofrece un seductor paralelismo con el destino del doctor Watson. A principios de 1988, cuando corrieron los primeros rumores de que Watson podría dirigir el programa genoma de los INS, le envié las páginas de la biografía que Stegner escribió de Powell en un gesto irónico. Esta es la respuesta de Watson (en una paráfrasis amable): "Ya sé que Washington es un sitio peligroso. Necesitaré ayuda."»

Dado que esos esfuerzos están financiados por los contribuyentes de los distintos países implicados, sólo quienes residan en el país ganador habrán hecho una inversión juiciosa. Perder tiene consecuencias políticas y, por tanto, se corren riesgos políticos al seguir una estrategia de cooperación, a pesar del evidente despilfarro de recursos a nivel mundial.

El paralelismo histórico no es, sin embargo, total. Quienes tratan de reclamar los derechos no son buscadores pobres que luchan por abrirse camino, sino naciones desarrolladas con intereses más amplios y fuertes tradiciones científicas. Además, son relativamente pocas y tienen la posibilidad de elaborar acuerdos internacionales para conciliar objetivos políticos dispares que se encuentran en un equilibrio con poco margen de estabilidad debido al deseo de compartir a nivel internacional los datos genéticos valiosos para el beneficio de todos frente a los intereses nacionales en la competitividad económica. Y el territorio a reclamar es vasto y se encuentra relativamente sin explorar. A menos que el derecho de patentes sea un instrumento menos flexible de lo que ha demostrado ser en el pasado, debería haber tesoros por descubrir durante muchas décadas, sin que importe quién es el primero que elabore los mapas o que ponga peajes en el camino. Si las reclamaciones iniciales son demasiado amplias, podemos confiar en que habrá abogados inteligentes que trabajarán para eludirlas; si las patentes iniciales se convierten en obstáculos a importantes objetivos sociales, incluyendo el comercio y el desarrollo del conocimiento, los tribunales encontrarán una fórmula para soslayarlas.

La preocupación por el uso que se pueda dar a la información proporcionada por la cartografía genética y la forma en que se empleen los instrumentos de la tecnología genética condujo a un segundo importante objetivo de proceso además del de desarrollo tecnológico: el examen de las consecuencias éticas, jurídicas y sociales de la investigación del genoma. La persecución de este objetivo originó un programa de investigación para prever la posible utilización perjudicial de la información genética, mejorar sus efectos adversos y promover aplicaciones beneficiosas. Este programa sobre los aspectos éticos, sociales, jurídicos y económicos de la investigación del genoma no tenía precedentes en los principales proyectos técnicos o científicos, pero tomó cuerpo en todos los países y organizaciones que elaboraron un proyecto genoma con excepción del Reino Unido. Este movimiento hacia la responsabilidad social fue interpretado por algunos como una estratagema cínica para obtener la benevolencia de los críticos o una medida preventiva para proteger la parte de la genética humana históricamente más expuesta a las críticas: su relación con la eugenesia y la pureza racial.

La turbia historia de la eugenesia estadounidense y británica así como de la pureza racial nazi ensombreció incluso los primeros

debates públicos del Proyecto Genoma. Cuando el proyecto fue debatido por primera vez por miembros del Congreso y sus ayudantes, surgieron las preocupaciones sobre el uso indebido de las pruebas genéticas y la desconsideración hacia los datos genéticos de carácter privado. Aunque el Doctor Watson no consultó con sus superiores antes de anunciar su intención de destinar una parte del presupuesto a la «ética», sí que siguió la indicación de los dos informes de carácter político de 1988 que acompañaron al nacimiento del Proyecto Genoma en Estados Unidos, uno del Consejo Nacional de Investigación (National Research Council, NRC) y otro de la Oficina de Evaluación Tecnológica (Office of Technology Assessment, OTA). En dichos informes, y en otros análogos redactados en otros países, se reconocía la especial sensibilidad que rodeaba a los datos genéticos sobre nosotros mismos y se destacaba la importancia de prestar una atención explícita a las posibilidades de discriminación genética, violación de la intimidad, estigmatización y otros efectos perniciosos que podrían derivar del conocimiento de la información genética. El establecimiento de un programa de investigación sobre estas cuestiones era un paso lógico, no tan encomiable por el hecho de haberlo dado, sino porque ningún otro programa lo había hecho antes.

Una década y media antes la comunidad de investigación biomédica se enfrentó a los efectos desconocidos que sobre la salud pública pudiera tener la investigación del ADN recombinante. La moratoria transitoria autoimpuesta y el vivo debate que se produjo tanto dentro como fuera de la comunidad científica pusieron de manifiesto el reconocimiento de que la biología, y concretamente la genética molecular, tenía consecuencias que traspasaban sus fronteras. El debate sobre la oportunidad de dicha moratoria sigue aún vivo y todavía hay críticas sinceras en ambos lados, pero de todas formas ha quedado claro que se trataba de un debate sobre la responsabilidad social de los científicos. El establecimiento de un programa de investigación de los aspectos ético, jurídico y económico (programa ELSI, Ethical, Legal and Social Issues program) del Proyecto Genoma en Estados Unidos, o más exactamente de dos programas independientes pero coordinados que se desarrollaban en el DOE y los INS, fue una respuesta distinta a un problema semejante. En vez de una moratoria para eliminar los posibles riesgos para la salud pública (de magnitud desconocida), la política consistía en organizar un proyecto paralelo para descubrir las consecuencias de los avances científicos y la aplicación técnica, que se iniciaba antes de que se obtuvieran la mayor parte de los nuevos conocimientos y antes de que las nuevas tecnologías y sus aplicaciones estuvieran disponibles de forma rutinaria fuera de los laboratorios científicos. La respuesta diferente se debe en parte a la distinta naturaleza de los riesgos. Se temía que el ADN recombinante fuera un medio de producir un nuevo contagio con consecuencias inmediatas para la salud; los

riesgos relacionados con la información genética eran menos inmediatos (en general, aunque no en todos los casos) y los perjuicios eran más sociales que médicos.

El nacimiento de los programas ELSI puede ser algo singular para la genética humana o quizá sea un artefacto para una renegociación más amplia del contrato o consenso social en que se sustenta la investigación en todos los campos, o al menos toda la investigación biomédica. El hecho de que esta tendencia fuera seguida en tantos países sugiere que la misma tendencia prevalece en todo el mundo y no sólo en América del Norte, Europa o Asia. Debido al hecho de que todos los programas comenzaron aproximadamente a la vez y debido a que todos se centraron en la investigación del genoma, no podemos decir todavía si habrá que esperar que otros programas diferentes de investigación presten atención de forma similar a su impacto social. Podría simplemente tratarse de que el Proyecto Genoma era algo nuevo a finales de los años ochenta y principios de los noventa y que se convirtió en el primer ejemplo, al que otros seguirán en breve. Es bastante posible que la ciencia informática, la fusión nuclear, la investigación energética y muchos otros campos tengan otras tantas consecuencias éticas, sociales y jurídicas a las que se pueda responder de forma similar. Ahora bien, el Proyecto Genoma puede seguir siendo un caso singular en lo que respecta a sus ramificaciones sociales y éticas.

Tanto si el Proyecto Genoma sigue teniendo un carácter singular como si aparecen otros programas ELSI en otros campos, creo que el actual programa de investigación existente en Estados Unidos es, por lo menos, incompleto. Si esto es un gran experimento político, le falta un elemento. El propósito del programa de EE.UU. no era únicamente conocer los usos y abusos en relación con la información genética, algo que la inyección de dinero y la dirección del programa ha logrado ciertamente, sino formular opciones políticas que promuevan efectos beneficiosos y prevengan los daños. Hasta la fecha, el programa de Estados Unidos ha emitido dos declaraciones políticas, una sobre la aplicación de una ley en EE.UU. para prevenir la discriminación contra los discapacitados y otra sobre las pruebas piloto en los programas de detección de las mutaciones de fibrosis quística.

La declaración del Grupo de Trabajo ELSI sobre la normativa contra la discriminación, la Ley sobre Ciudadanos Estadounidenses con Discapacidades (Americans with Disabilities Act) de 1989, no ha tenido efectos apreciables. Esto no significa que no mereciera la pena hacerla, sino que no ha tenido éxito. La segunda declaración, sobre las pruebas piloto de detección de fibrosis quística, condujo a un nuevo programa de investigación que casi con toda seguridad mejorará la política nacional. Este programa

con toda probabilidad no se habría iniciado tan pronto de no ser por su intervención relacionada con el Proyecto Genoma y, por tanto, dicha intervención política puede considerarse un éxito. La diferencia puede residir en que el programa de pruebas de fibrosis quística entraba en el ámbito de competencia de los NIH, mientras que la aplicación de la Ley de Ciudadanos Estadounidenses Discapacitados estuvo controlada por un sector burocrático diferente. Estas dos iniciativas políticas del Grupo de Trabajo ELSI son importantes y no deberían ser desechadas, pero dada la magnitud del programa de investigación y el amplio reconocimiento de que existen importantes cuestiones políticas que abordar, estas dos breves declaraciones parecen magros resultados.

Esta crítica no pretende señalar a nadie con el dedo. Yo mismo estaría entre los señalados, como miembro del grupo de trabajo ELSI que asesora a los NIH y al DOE. En vez de ello, me limito a señalar que hay un vacío importante que cubrir. Desde sus comienzos, el programa estadounidense ha luchado para descubrir el modo de hacer más en el ámbito político. Los vericuetos de la burocracia han frustrado un enfoque más atrevido y la campaña inherente para apoyar más investigación con su componente académico, en vez de perseguir un serio análisis político con un resultado menos cierto y un componente más fastidioso, no ha conducido a una solución. Puede que la solución se encuentre más allá del control del propio proyecto genoma y que requiera una intervención directa del Congreso o de las altas esferas del Ejecutivo.

Al otro lado del Atlántico, en Estados Unidos, se habla mucho de nuevo de una comisión nacional de bioética o de una junta ética consultiva que ayude a guiar la investigación biomédica. Se han propuesto diversos modelos y uno o varios podrían servir para cubrir el vacío, o al menos tratar de hacerlo. La Comisión Nacional de Estados Unidos para la Protección de los Seres Humanos de la Investigación Biomédica y de la Conducta (US National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research) funcionó con éxito entre 1974 y 1978. La Junta Consultiva de Ética (Ethics Advisory Board) operó entre 1978 y 1980. La Comisión Presidencial para el Estudio de los Problemas Éticos en Medicina y en la Investigación Biomédica y de la Conducta (President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research), la más reciente y quizá la más conocida comisión de bioética en Estados Unidos, existió de 1980 a 1983. Todos estos organismos fueron buenos modelos de análisis político en esta materia. Pero las noticias no son totalmente positivas. Algunas experiencias más recientes sugieren que es más prudente atenerse a un optimismo moderado.

Varios intentos para tratar de las cuestiones bioéticas a nivel nacional fracasaron a finales de la década de 1980. El Comité Consultivo de Ética Biomédica (Biomedical Ethics Advisory Committee), que respondía ante una comisión del Congreso, dejó de existir en 1989, atrapado en el fuego cruzado político sobre el problema del aborto. Otros dos esfuerzos para tratar asuntos de ética e investigación biomédica también fracasaron durante este período. Un grupo de expertos de los NIH que estudió el trasplante de tejidos fetales formuló varias recomendaciones que se dejaron a un lado, y un intento de reestablecer una Junta Consultiva de Ética también se frustró. Es posible que la política estadounidense haya envenenado definitivamente la situación impidiendo la existencia de un foro nacional en el que se debatan estas cuestiones. Sin embargo, yo soy optimista y creo que encontraremos la forma de continuar un análisis riguroso de los temas de política nacional planteados por la investigación del genoma.

En los próximos días, nos enfrentaremos a una tarea incluso más desalentadora en algunos aspectos que aquella a la que se enfrenta un grupo nacional de bioética. Esperamos poder abarcar en una sola sesión varios de los retos jurídicos que presenta la investigación del genoma. Procedemos de culturas, sistemas jurídicos y disciplinas técnicas diferentes. Muchos consideran que las reuniones internacionales son ocasiones para adoptar posturas políticas, entregarse a una retórica interminable y vacía de contenido y a generalizaciones necias. Sin duda, incurriremos en algunos o en todos esos defectos; yo ya lo habré hecho sin duda. A pesar de todo, hay motivos para el optimismo incluso aquí. Todos podemos estar de acuerdo en que sólo hay una ciencia que se atiene a unos parámetros internacionales. También podemos señalar éxitos ocasionales en el campo del Derecho internacional.

Uno de los rasgos más sorprendentes de la era posterior a la Segunda Guerra Mundial es que las pautas internacionales de comportamiento han cambiado. Durante la hambruna de la patata en Irlanda, el país también tenía abundantes cosechas de maíz. No hubo ni una débil queja de la comunidad internacional respecto de que se vendía el maíz para la exportación mientras que los irlandeses morían a miles. Después de la Segunda Guerra Mundial, las naciones del mundo se unieron para redactar varias declaraciones internacionales sobre derechos humanos. Estos textos se han convertido en los cimientos de un vigoroso movimiento internacional que ha tenido ciertos efectos. Sus logros pueden estar creciendo, una señal que es difícil de detectar entre el notorio ruido de la ebullición política, pero la tendencia es evidente. La antigua Yugoslavia demuestra el potencial de bestialidad de primer orden, a pesar de los nuevos cánones de conducta, pero existe una diferencia clara con el período anterior a la Segunda Guerra

Mundial: sabemos qué ocurre y no permanecemos en silencio. Puede que no se derive ninguna acción de los gritos de protesta, pero al menos esos gritos son altos y persistentes y, ¿quién sabe?, puede que al final cambien las cosas.

Resulta asimismo prudente ser humilde y prever que el cambio exija mucho tiempo, pero no hay que ser románticos o ingenuos para creer que se pueden lograr avances a través del Derecho internacional.

**CRONOLOGÍA DEL PROYECTO GENOMA HUMANO**  
destacando el período que media entre 1985 y su comienzo «oficial» en octubre de 1990  
(Figuran en **negrita** los principales acontecimientos precursores)

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Abril 1978	Idea de un enfoque sistemático para hacer un mapa de uniones genéticas humanas	David Botstein y Ronald Davis	Alta, Utah
Abril 1981	Comienza el proyecto para automatizar la secuenciación del ADN	Akiyoshi Wada y colegas	Agencia de Ciencia y Tecnología, Japón Monterrey, California
Junio 1984	Se presenta la idea de la Reacción en Cadena de la Polimerasa en un póster	Kary Mullis at Cetus Corporation's scientific retreat	Paris
Noviembre 1984	El Centro para el Estudio del Polimorfismo Humano establece un sistema de colaboración internacional	Jean Dausset y otros	Alta, Utah
Diciembre 1984	Encuentro sobre tecnologías para el análisis directo del ADN del genoma humano para detectar mutaciones	Conferencia DOE	Santa Cruz, California Washington D.C.
Mayo 1985	Reunión sobre secuenciación del genoma humano	Universidad de California, Santa Cruz	Germantown, Maryland
Octubre 1985	Reunión en la Embajada italiana en la que Dulbecco presenta la idea de secuenciar el genoma humano	Renato Dulbecco	Coconut Grove, Florida
Octubre-diciembre 1985	Comienzan los planes del Departamento de Energía para un proyecto genoma	Charles DeLisi con David Smith y otros	Bruselas, Bélgica
Febrero 1986	Los administradores estudian las bases de datos genéticos y la idea del proyecto genoma	Howard Hughes Medical Institute	Santa Fe, New Mexico
Febrero 1986	Primera carta a la Comisión de las Comunidades Europeas	Sydney Brenner	Science
Marzo 1986	Primera reunión en Los Alamos sobre secuenciación del genoma humano	Conferencia DOE	Germantown, Maryland
Marzo 1986	Comentario en Science sobre secuenciación del genoma humano	Renato Dulbecco	
Mayo 1986	Memorándum de planificación del Departamento de Energía sobre las líneas maestras de la iniciativa del genoma	Charles DeLisi	

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Junio 1986	Se anuncia un prototipo de secuenciador fluorescente automático de ADN	Lloyd Smith y otros del grupo de Leroy Hood	Instituto de Tecnología de California, publicado en <i>Nature</i> y también anunciado en el Laboratorio de Cold Spring Harbor
Junio 1986	Se describe la Reacción en Cadena de la Polimerasa en una reunión en Cold Spring Harbor	Kary Mullis de Cetus Corp.	Laboratorio de Cold Spring Harbor
Junio 1986	Sesión sobre el proyecto genoma en una reunión sobre Biología Molecular del <i>Homo Sapiens</i>	Paul Berg y Walter Gilbert, copresidentes	Laboratorio de Cold Spring Harbor
Julio 1986	Foro Informativo sobre el Genoma Humano	Instituto Médico Howard Hughes	Institutos Nacionales de Salud (NIH)
Julio 1986	Se presentan los planes del DOE a la Oficina de Control y del Presupuesto. Aprobación para una reprogramación de 4,5 millones de dólares.	Charles DeLisi los presenta a Judith Bostock y Thomas Palmieri	Edificio New Executive Office, Washington D.C.
Agosto 1986	Reunión de la Junta sobre Biología Básica y la Comisión sobre Ciencias Biológicas sobre las iniciativas relativas al genoma	Academia Nacional de Ciencias	Woods Hole, Massachusetts
Septiembre 1986	Es aprobado el estudio del Consejo Nacional de Investigación (National Research Council, NRC)	Comité Ejecutivo de la Junta de Gobierno, Academia Nacional de Ciencias	Washington, DC
Septiembre 1986	Se aprueba el proyecto de una Oficina de Evaluación Tecnológica	Junta de Evaluación Tecnológica, Congreso de EE.UU.	Washington, DC
Octubre 1986	Publicación de artículos que muestran estudios del mapa físico de la levadura y <i>C. elegans</i> en <i>Proceedings of the National Academy of Sciences</i>	Maynard Olson y colegas (levadura); Alan Coulson, John Sulston y colegas ( <i>C. elegans</i> )	Universidad de Washington, Saint Louis (levadura); Laboratorio de Biología Molecular MRC, Cambridge ( <i>C. elegans</i> )
Octubre 1986	Reunión n.º 54 del Comité Consultivo del Director (NIH)	La oficina del Director de los NIH convoca una reunión pública	Institutos Nacionales de Salud (NIH)
Diciembre 1986	La Oficina de Control y del Presupuesto revisan la iniciativa del genoma del DOE, primer paso hacia un presupuesto para cada partida	Charles DeLisi y Judith Bostock	Washington D.C.
Enero 1987	Segunda reunión en Los Alamos sobre la automatización y la robótica en el análisis del ADN	Conferencia del DOE	Santa Fe, New Mexico

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Febrero 1987	Se proyecta para el DOE el coste del proyecto genoma	Subcomité del Genoma Humano, Comité Consultivo de Investigación Sanitaria y Medioambiental, DOE	Denver, Colorado
<b>Febrero-marzo 1987</b>	<b>De las audiencias de la Comisión de Asignación respecto de los NIH surge el primer presupuesto destinado al genoma en el ejercicio fiscal de 1988</b>	<b>Comités de Asignación Presupuestaria del Congreso y del Senado</b>	<b>Congreso de EE.UU.</b>
<b>Marzo 1987</b>	<b>Audiencia ante el comité de autorización del DOE, Cámara de Representantes de EE.UU.</b>	<b>Lee Hood, Charles DeLisi, Eileen Lee y personal del Congreso</b>	<b>Cámara de Representantes de EE.UU.</b>
Marzo 1987	El Comité NRC debate el presupuesto del Proyecto Genoma	Academia Nacional de Ciencias	Washington D.C.
Marzo 1987	Audiencia ante el Comité Selecto de la Cámara sobre Envejecimiento	Rep. Claude Pepper, sobre los planes de la Biblioteca Nacional de Medicina para crear un Centro Nacional de Información Biotecnológica	Cámara de Representantes de EE.UU.
Marzo 1987	Reunión para unir el proyecto de secuenciación del ADN al proyecto genoma humano	Agencia de Ciencia y Tecnología	Tokio
Abril 1987	Informe del Comité Consultivo Sanitario y Medioambiental sobre la Iniciativa del Genoma Humano	Asesores externos del DOE	Washington D.C.
<b>Mayo 1987</b>	<b>Comienza el programa genoma italiano</b>	Renato Dulbecco, Paolo Vezzoni y otros	Roma
<b>Mayo 1987</b>	<b>Reunión con los miembros y personal de los Comités de Asignación Presupuestaria del Congreso y el Senado sobre el SIDA y el Genoma Humano</b>	<b>James Watson, David Baltimore y Bradie Metheny en representación de la Delegación de Investigación Biomédica Básica</b>	<b>Capitolio de EE.UU.</b>
<b>Mayo 1987</b>	<b>El senador Domenici celebra una reunión sobre el futuro de los laboratorios nacionales del DOE</b>	<b>Senador Pete Domenici, Donald Fredrickson, Jack McConnell, personal del Congreso y otros</b>	<b>Capitolio de EE.UU.</b>
Junio de 1987	Seminario de la OTA sobre la colaboración y la propiedad intelectual	Oficina de Evaluación Tecnológica	Congreso de EE.UU.
Junio-julio 1987	El senador Domenici promueve que se añada una disposición sobre el genoma a un proyecto de ley sobre comercio internacional	Senador Pete Domenici	Senado de EE.UU.
Agosto 1987	Seminario de la OTA sobre los costes del proyecto genoma	Oficina de Evaluación Tecnológica	Congreso de EE.UU.

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Agosto 1987 Septiembre 1987	Seminario sobre el proyecto genoma Reuniones sobre los programas genoma del DOE y los NIH	Senador Pete Domenici y su personal Comité del Senado sobre Energía y Recursos Naturales, Senadores Wendell Ford, Pete Domenici y su personal	Santa Fe, New Mexico
Otoño 1987	<b>Proyecto del Ley en el Senado 1966</b>	<b>Senadores Lawton Chiles, Edward Kennedy y Pete Domenici</b>	<b>Senado de EE.UU.</b>
Septiembre 1987 Octubre 1987	Se anuncian los primeros laboratorios nacionales del genoma El DOE y los NIH comienzan el ejercicio fiscal con las primeras asignaciones presupuestarias destinadas al genoma (ejercicio fiscal 1988)	Departamento de Energía Comités de Asignación Presupuestaria del Congreso y el Senado	Reunión AASS, Boston. Senado de EE.UU.
Octubre 1987 Diciembre 1987	Se publica un mapa de uniones genéticas humanas en <b>Cell</b> Se presenta el programa genoma de la URSS a funcionarios gubernamentales	Helen Donis-Keller y otros <b>Alexander Bayev y Andrei Mirzabekov</b>	<b>Cell</b> <b>Moscú</b>
Febrero 1988 Marzo 1988	Se publica el informe del Consejo Nacional de Investigación Presentación a la Asamblea General de la Academia de las Ciencias de la URSS <b>Comité Consultivo Ad Hoc sobre Genomas Complejos</b>	Academia Nacional de las Ciencias Alexander Bayev	<b>Washington D.C.</b> <b>Moscú</b>
Febrero-marzo 1988	<b>Comité Consultivo Ad Hoc sobre Genomas Complejos</b>	La oficina del Director de los NIH invita a los miembros del comité del NRC, la OTA y otros; James Wyngaarden anuncia la intención de crear una Oficina para la Investigación del Genoma Humano en los NIH	Reston, Virginia
Abril 1988	Conferencia Internacional sobre Bioética: Secuenciación del Genoma Humano	Cumbre Económica (G-7) y Consejo Nacional de Investigación Italiano	Roma
Abril 1988	Se publica un informe de la Oficina de Evaluación Tecnológica	<b>Comité sobre Energía y Comercio, Rep.</b>	<b>Cámara de Representantes de EE.UU.</b>
Abril 1988	Se funda la Organización del Genoma Humano	John Dingell y ayudante Lesley Russell Victor McKusick, Sydney Brenner, James Watson, Leroy Hood y otros	Laboratorio de Cold Spring Harbor
Mayo 1988	Primera reunión científica sobre cartografiado y secuenciación del genoma humano	Maynard Olson, Charles Cantor y Richard Roberts, organizadores	Laboratorio de Cold Spring Harbor

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Junio 1988	<b>Audiencias sobre los programas de colaboración de los NIH y el DOE</b>	<b>Comité de la Ciencia y la Tecnología, Reps. James Scheuer y Douglas Walgren y su personal</b>	<b>Cámara de Representantes de EE.UU.</b>
Julio 1988	La Red Latinoamericana de Ciencias Biológicas aprueba una resolución sobre el genoma	Jorge Allende y otros	Quito, Ecuador
Octubre 1988	James Watson es nombrado director asociado de los NIH para la investigación del genoma humano	James Wyngaarden	Institutos Nacionales de Sanidad (NIH)
Octubre 1988	Primer Seminario Internacional sobre Colaboración en el Proyecto Genoma Humano	Santiago Grisolia y otros	Valencia, España
Diciembre 1988	Carta a Mijaíl Gorbachov sobre el Proyecto Genoma Humano en la URSS	Alexander Bayev	Moscú
Diciembre 1988	El Consejo de Ministros de la URSS aprueba el Proyecto Genoma Humano de la URSS	Alexander Bayev y Andrei Mirzabekov	Moscú
Enero 1989	La UNESCO crea el Comité de Coordinación Científica para el Genoma Humano	Federico Mayor y personal de la UNESCO	París
Febrero 1989	<b>Comienza oficialmente el proyecto genoma en el Reino Unido</b>	<b>Sydney Brenner, Walter Bodmer, James Cowan y funcionarios gubernamentales (Consejo de Investigación Médica y Fondo Imperial de Investigación del Cáncer)</b>	<b>Londres</b>
Abril 1989	<b>Comienza el programa genoma del Ministerio de Educación</b>	<b>Kenichi Matsubara y funcionarios gubernamentales</b>	<b>Tokio</b>
Junio 1989	<b>Se aprueba el Programa de Análisis del Genoma Humano</b>	<b>Comisión de las Comunidades Europeas</b>	<b>Bruselas, Bélgica</b>
Junio 1989	Reunión conjunta de la UNESCO, HUGO y el Programa Genoma Humano de la URSS	Consejo de Cooperación Internacional sobre el Genoma Humano	Moscú
Agosto 1989	<b>Retiro de planificación de los NIH y el DOE</b>	<b>Comités Consultivos del DOE y los NIH</b>	<b>Banbury Center, Laboratorio de Cold Spring Harbor</b>
Septiembre 1989	Se identifica el gen de la fibrosis quística	Francis Collins y otros	Universidad de Michigan y centros que colaboran con ella
Septiembre 1989	Primera reunión del Grupo de Trabajo de los NIH sobre Aspectos Éticos, Jurídicos y Sociales	<b>Nancy Wexler, presidenta</b>	<b>The Cloisters, Institutos Nacionales de Sanidad (NIH)</b>

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Octubre 1989	La Oficina de los NIH para la Investigación del Genoma Humano se convierte en el Centro Nacional de Investigación del Genoma Humano, con competencia presupuestaria Primera Conferencia sobre Secuenciación del ADN	Louis Sullivan, Jr., secretario	Departamento de Sanidad y Servicios Asistenciales
Octubre 1989	Audiencia ante el Comité sobre Comercio, Ciencia y Transporte	J. Craig Venter y C. Thomas Caskey, organizadores	Wolf Trap Farm Park, Virginia
Noviembre 1989	El DOE se une al programa sobre Aspectos Éticos, Jurídicos y Sociales	Senador Albert Gore, Jr.	Senado de EE UU
Diciembre 1989	Campaña de cartas y redes electrónicas contra el proyecto genoma	Comité consultivo conjunto NIH-DOE	Wilson Hall, NIH
<b>Febrero-Agosto 1990</b>	Conferencia de la UNESCO sobre aspectos éticos <b>Primer plan quinquenal conjunto del DOE y los NIH</b> El Estado francés anuncia su Proyecto Genoma	<b>Martin Rechsteiner y colegas; Michael Syvaanen y colegas</b> UNESCO y otras organizaciones	<b>Universidades y centros de investigación</b> Paris
Febrero 1990	La Red Latinoamericana presenta oficialmente su colaboración con el proyecto genoma	<b>Personal del DOE y los NIH</b> Hubert Curien	<b>Washington D.C. Paris</b>
Abril 1990	Se identifica el gen de la neurofibromatosis	Jorge Allende y otros	Santiago, Chile
Junio-Octubre 1990	Comentario en Science oponiéndose al proyecto genoma	Francis Collins y otros; Ray White y otros	Universidades de Michigan y Utah y centros que colaboran con ellas
Julio 1990	Informe de la OTA sobre medicina legal del ADN	Bernard Davis y colegas	Escuela Médica de Harvard
Julio 1990	Audiencia ante el Comité sobre Energía y Recursos Naturales	Robyn Nishimi y personal de la OTA	Oficina de Evaluación Tecnológica, Congreso de EE.UU.
Julio 1990	Conferencia internacional sobre las implicaciones éticas y jurídicas del mapa del genoma y de otros avances en genética	Senadores Wendell Ford y Pete Domenici	Senado de EE.UU.
Julio 1990	Primeras becas del centro del genoma de los NIH	Consejo de Organizaciones Internacionales de Ciencias Médicas	Tokio y Ciudad Inuyama, Japón
Septiembre 1990		Jane Peterson, Linda Engel y personal del Centro Nacional de Investigación del Genoma Humano	Centro Nacional de Investigación del Genoma Humano

Fecha	Acontecimiento	Persona o grupo	Lugar o institución
Septiembre-octubre 1990	Segunda Conferencia sobre Secuenciación del ADN	J. Craig Venter y Walter Gilbert, organizadores	Hilton Head Island, Carolina del Sur
<b>Octubre 1990</b> Noviembre 1990	<b>Comienza «oficialmente» el proyecto genoma</b> Segundo seminario internacional sobre los aspectos éticos de la investigación del genoma.	Santiago Grisolia y colegas Valencia, España	



## LA BIOETICA EN LA COMUNIDAD EUROPEA

*Noëlle Lenoir*

Miembro del Consejo Constitucional. París. Francia.

### Introducción

Mi único propósito es informar en esta intervención, de modo muy objetivo, de lo que se está haciendo en la Comunidad Europea (CE, Unión Europea, desde 1992) en lo que respecta a la bioética.

Haré tres observaciones:

1. La primera es que (parafraseando a Saint-Just, un revolucionario francés, cuando hablaba de la felicidad) *la bioética es una idea nueva en Europa*. Quiero decir con esto que de manera muy progresiva la CE tomó conciencia de la importancia del tema.
2. La segunda observación es que esta conciencia progresiva ha conducido a la creación de nuevos organismos, cuyo futuro es, en mi opinión, prometedor.
3. En tercer lugar, intentaré definir en líneas generales *los principios de la bioética* que ya han sido elaborados por la Comunidad Europea.

## Una conciencia progresiva

### 1. ¿Por qué?

Se puede entender fácilmente por qué la CE tardó algún tiempo en tomar en cuenta los problemas de la bioética.

- a) En primer lugar, hay que considerar que en 1957, cuando se firmó el Tratado de Roma, la palabra bioética ni siquiera existía. (Ética biomédica.)
- b) Pero, sobre todo, como saben ustedes perfectamente, la meta de la CE, hasta hace poco, era crear un mercado económico, no una unión política o cultural.

### 2. ¿Cómo?

Sin embargo, poco a poco, la CE tomó conciencia de la importancia de debatir las consecuencias sociales de la aplicación de las nuevas tecnologías y también de la importancia de comprender mejor las reacciones de la opinión pública hacia el progreso.

El surgimiento del movimiento «verde» y del movimiento ecologista instaron a la CE a desarrollar también una dimensión ética de la protección del medio ambiente. Así es como el Eurobarómetro, presentado por la Comisión como un vasto programa de sondeos de la opinión pública en cada Estado de Europa, comenzó a preocuparse también por la bioética. Las encuestas de opinión se organizaron sobre la base de este programa, a fin de que la Comisión supiera cómo percibe la gente el rápido progreso científico y tecnológico que ha cambiado sus vidas.

Pero el hito clave lo constituyó el momento en que la CE decidió financiar su propio programa de investigación sobre el «Genoma Humano en 1989».

Hubo grandes debates en el Parlamento. Y finalmente se admitió que había que asignar un cierto porcentaje de los presupuestos de este programa al estudio de las implicaciones sociales, jurídicas y éticas del Proyecto Genoma Humano.

Aún más sorprendente fue el texto legal de la Decisión del Consejo de Ministros para lanzar ese programa de investigación. En efecto, los ministros decidieron expresar de una vez con firmeza su opinión sobre cómo aprovechar y no utilizar indebidamente los posibles descubrimientos de la investigación. A modo de ejemplo, prohíben claramente cualquier terapia con gérmenes.

Desde entonces hasta ahora, la bioética ha estado cada vez más presente en los debates europeos. Como ya se ha subrayado, ocupó el lugar central de las discusiones sobre cuatro directivas, redactadas en 1988, relativas a la biotecnología.

- a) La finalidad de la primera de estas directivas era proteger a las personas que trabajan en los laboratorios genéticos contra riesgos de enfermedades laborales. Esta directiva no ha entrado en vigor hasta el 29 de noviembre de 1993, y queda pendiente su transposición en el derecho interno.
- b) Otras dos directivas se elaboraron con el fin de evitar los riesgos que entraña el confinamiento o la diseminación de organismos modificados genéticamente.

Estas tres directivas, actualmente en vigor, revelan el intento de conciliar la libertad de cátedra con la necesidad de proteger la salud humana y el medio ambiente.

Las dos directivas (90/219 y 90/220) se refieren, respectivamente, a la utilización confinada de organismos genéticamente modificados (OGM) y sobre la liberación voluntaria de dichos organismos. Ambas han entrado en vigor el 23 de octubre de 1991, y la mayoría de los Estados miembros las han transpuesto a su legislación nacional. No obstante, se ha decidido una acción de carencia por la Comisión ante el Tribunal de Justicia de las Comunidades Europeas para su no transposición. En efecto, ha parecido indispensable a la Comisión vigilar escrupulosamente el respeto de las reglas de seguridad por parte de los laboratorios de ingeniería genética. Su transposición en el derecho interno alemán parece poner a la investigación y al Gobierno alemán ciertas dificultades. Es cierto que las disposiciones adoptadas en el ámbito nacional son particularmente rigurosas.

Estas dificultades originan la necesidad de evaluar en determinado plazo las condiciones de aplicación de tales directivas en los diferentes Estados miembros, al ser tan importantes los aspectos científicos como económicos y éticos.

- c) La última directiva se refiere a «patentar formas de vida». Todavía no se ha adoptado. Y es digno de mención que ello se debe a los objetivos éticos elaborados por el Parlamento.

Originalmente, el borrador de la directiva ni siquiera mencionaba alguno de los problemas éticos suscitados por las patentes de formas de vida. Pero el Parlamento propuso varias modificaciones al borrador, expresando dos advertencias principales basadas en consideraciones éticas.

El Grupo de asesores de la Comisión Europea sobre la ética de la biotecnología (véase más abajo) se ha ocupado de informar por propia iniciativa en marzo de 1992 sobre este proyecto de directiva, a la vista de la agudeza de los problemas éticos planteados:

- oportunidad en sí misma de la patentabilidad de los seres vivos;
- patentes y respeto del principio de no comercialización del cuerpo humano;
- utilización y patentabilidad de los animales transgénicos;
- compatibilidad de la directiva con el principio de «biodiversidad» proclamado por la Convención de la ONU firmada en Río de Janeiro a finales de 1992 (y ratificada por la Unión Europea) <sup>1</sup>.

El Grupo de asesores ha tenido esencialmente en cuenta las inquietudes expresadas en el Parlamento. En efecto:

- El Parlamento teme que el patentar formas de vida pueda llevar a respaldar la posibilidad de comercializar partes del cuerpo humano.
- También teme que podría legalizar la patente de animales transgénicos, a lo que se opone una reciente resolución adoptada por el Parlamento.
- De hecho, «el Parlamento se ocupa cada vez más de los problemas de la bioética», incluso aunque rebasen el ámbito de competencia de la CE. Les daré dos ejemplos (que tienen que ver con la ética biomédica más que con el genoma humano):
- La resolución del IVF (Gossini).
- El debate de la eutanasia en el Parlamento (Schwartzenberg).

*Proyecto de informe sobre el diagnóstico prenatal (Pompidou)*

Informe consecuencia de la comunicación de 1991 de la Comisión sobre la competitividad de las bioindustrias en la Comunidad, en relación con los imperativos de protección del medio ambiente y de salvaguarda de los derechos individuales y colectivos (Sra. Breyer).

---

<sup>1</sup> Como consecuencia del informe del Grupo de asesores citado más arriba, el Consejo de Ministros ha adoptado, a propuesta de la Comisión, una posición común el 7 de febrero de 1994 y la adopción definitiva de la directiva está prevista para finales de 1994.

El Parlamento también ha discutido con profundidad sobre el cuarto programa cuadro de investigación de la Comunidad, que incluye programas de investigación específicos sobre aspectos éticos:

- Biomedicina y Salud (de este modo la investigación sobre bioética está también comprendida en este programa).
- Biotecnología (su objetivo es reforzar los conocimientos biológicos de base, que permiten aplicaciones en los sectores de la agricultura, la industria, la salud, la alimentación y el medio ambiente).
- Medio ambiente (incluidas investigaciones sobre los aspectos económicos y sociales, en consecuencia éticos, de los problemas ecológicos).
- Tecnologías de lo vivo para los países en desarrollo (la idea consiste en reflexionar, para estos países, sobre la mejora del nivel de vida y el estado de salud de las poblaciones).

Finalmente, conviene mencionar el programa STOA (*Scientific and Technological Options Assessment*), que ha dado lugar en septiembre de 1992 a un informe de expertos designados por el Parlamento titulado «La Bioética en Europa». Este documento introduce comparaciones que afectan a siete Estados miembros (Dinamarca, Francia, Alemania, Grecia, Italia, España y Reino Unido).

## La creación de nuevos organismos

### 1. ¿Por qué?

Las razones de esta creación se presentan con claridad.

Los debates sobre bioética permitieron advertir que efectivamente había un desfase cultural entre un Parlamento cada vez más preocupado por los problemas de la vida diaria de la gente y una Comisión demasiado tecnocrática y que sólo se centraba en los intereses de los sectores económicos. Sin embargo, como ustedes saben, la Comisión sólo tiene la potestad de proponer nuevas normas al Parlamento y al Consejo de Ministros. Por lo que, consciente de la necesidad de salvar este desfase, la Comisión decidió crear nuevos organismos o grupos de trabajo especializados en el estudio de los aspectos jurídicos y éticos de la biotecnología.

La segunda razón es que la Comisión estaba preocupada por las críticas de la opinión pública a algunos de sus reglamentos. Pienso que, sobre todo, a la «directiva relativa al uso de sangre humana para fabricar productos farmacéuticos» (como el factor de crecimiento). La CE fue acusada, injustamente a mi juicio, de haber tratado los productos derivados de la sangre humana como fármacos.

La idea, propia del Presidente de la Comisión, Jacques Delors, es sobre todo que la marcha de la Ciencia, como fenómeno de la sociedad, no se conciba sin la adhesión de los ciudadanos. Por tanto, esto requiere una mejor información: una información serena, clara y honesta. Con ocasión de la Conferencia «Derechos Humanos y Comunidad Europea: hacia 1992», en Estrasburgo, en noviembre de 1989, J. Delors ha insistido en concreto en la responsabilidad de la sociedad entera y en el deber de Europa de ser uno de los animadores del debate sobre los avances de la ciencia. «Deseo... que el debate continúe en términos filosóficos y éticos de tal manera que a medida que progrese la ciencia, progrese también nuestra conciencia».

## 2. ¿Cómo?

Con el fin de responder a la pregunta de la opinión pública, ya que ésta no entiende cómo partes del cuerpo humano se pueden considerar simples productos comerciales, además del programa de ajuste lanzado por el Parlamento, la Comisión y el Consejo decidieron crear diferentes grupos de trabajo:

- a) El Grupo HER (*Human Embryos and Research*) reunió expertos exteriores. Ha dado lugar ya a dos informes sobre el preembrión (1992) y el embrión postimplantatorio (1994).
- b) El Grupo ESLA (*Ethical, Social and Legal Aspects of Human Genome Analyse*). Es financiado por medio de una reserva del 7 % del Programa Genoma Humano impulsado en junio de 1990 por el Consejo, para estudiar las implicaciones éticas de este programa. Ha emitido ya un informe (diciembre de 1991), que será completado a finales de 1994.
- c) La Comisión ha acondicionado, además, sus estructuras internas para implicarse mejor en el debate ético. De este modo ha creado, en el seno de la Dirección General de Investigación (DG XII), en 1992, una *Unidad de Bioética* que financia investigaciones en este campo, sobre demandas lanzadas en los Estados miembros.
- d) El *Secretariado General* de la Comisión se ha dotado igualmente en enero de 1994 de un *Grupo de Trabajo* que asegure la

coherencia de las posiciones de la Comisión hacia el exterior en materia de bioética (el Grupo sigue en concreto la elaboración del Convenio Marco del Consejo de Europa sobre Bioética).

Finalmente y sobre todo, la Comisión también creó un *grupo consultivo permanente*, al que pertenezco. Nuestro papel es asesorar a la Comisión para identificar claramente los problemas éticos planteados por el desarrollo de la biología, la genética y la biotecnología.

El estatuto del Grupo consultivo sobre la ética de la biotecnología es original. La idea que ha presidido su creación es triple:

1. La biotecnología es un sector clave en el desarrollo económico de la Europa de los Doce (9 % de la mano de obra y del valor añadido bruto de la Unión Europea).
2. Esta tecnología está en trance de modificar completamente la manera de enfocar la salud (pruebas predictivas, terapia génica), de revolucionar las formas de cultivo y ganadería, de renovar los métodos de lucha contra la contaminación. Su impacto económico es potencialmente inmenso.
3. Sin embargo, Europa exige reflexionar sobre los cambios que se están produciendo, bajo un ángulo que no puede ser puramente utilitarista. La construcción europea exige más que nunca un diálogo social permanente basado en valores éticos y humanistas.

Tal es el mensaje transmitido por el Presidente Delors con ocasión de una conferencia de prensa en Bruselas para anunciar la renovación del Grupo, después del nombramiento de su presidente, Marcelino Oreja, parlamentario europeo de nacionalidad española, como Comisario Europeo de Transportes. He tomado, pues, la continuación del Sr. Oreja, como presidente del Grupo, lo que constituye un honor.

Debo señalar que el Grupo no forma parte integrante de las instituciones europeas; es completamente independiente; está encargado de proponer a la Comisión dictámenes consultivos que no la vinculan, pero que sirven para iluminar su reflexión y contribuyen a orientar su acción.

Emite sus dictámenes bien a solicitud de la Comisión, bien por iniciativa propia sobre asuntos que estime esenciales.

Su trabajo se articula alrededor de tres ejes principales:

1. Identificación y definición de los problemas éticos vinculados con los progresos de las ciencias de la vida y de sus tecnologías de aplicación;
2. evaluación de los aspectos éticos de las actividades de la Comisión en el campo de las biotecnologías —ya se trate de la elaboración o de la aplicación de directivas, ya de la elección de acciones de investigación o de apoyos a desarrollos industriales;
3. asesoramiento a la Comisión en el terreno de la identificación, de tener en cuenta o de la información de la opinión pública.

Su *composición* ha sido ampliada. El Grupo estuvo integrado al comienzo por seis expertos, número que ha sido ampliado a nueve en febrero de 1994. Estos expertos no representan a ningún Estado ni a ningún organismo. Forman un equipo completamente pluridisciplinar y deben tenerse en cuenta todas las facetas de la cultura europea. Elige su presidente de entre sus miembros <sup>2</sup>. El secretariado del Grupo tiene su sede en el Secretariado General de la Comisión.

Los *trabajos del Grupo* le llevan a abordar la ética en su sentido más amplio. Los criterios de apreciación que tomamos como referencia son esencialmente:

- el respeto de los valores humanistas y los derechos humanos,
- la protección del consumidor,
- la libertad de investigación,

---

<sup>2</sup> Los miembros son, además de yo misma: Dra. Anne McLaren (Reino Unido), Foreign Secretary de la Royal Society, miembro del Comité de Bioética de Nuffield, miembro de la Human Fertilization of Embriology Authority. Dra. Margareta Mikkelsen (Dinamarca), ex responsable del Departamento de Genética Médica del Instituto John F Kennedy, miembro del Consejo de Ética de Dinamarca. Prof. Luis Archer (Portugal), Profesor de Genética Molecular del Departamento de Biotecnología (Lisboa), miembro del Consejo Nacional de Ética de Portugal. Prof. Gilbert Hottois (Bélgica), Profesor de Filosofía, Co-Director del Centro de Investigaciones interdisciplinares sobre Bioética de la Universidad Libre de Bruselas, Co-Director del CRIB de la misma Universidad. Prof. Dietmar Mieth (Alemania), Profesor de Ética de la Teología, Presidente del Centro de Ética de Ciencias Naturales y Ciencias Humanas de la Universidad de Tubinga. Sr. Octavi Quintana Trías (España), Asesor del Director General de Salud Pública, Presidente del Comité Director de Bioética del Consejo de Europa. Prof. Stefano Rodotà (Italia), Profesor de Derecho Civil, miembro del Comité de Ética del Consejo Nacional de Investigación, Diputado del Parlamento italiano. Prof. Egbert Schrotten (Países Bajos), Profesor de Ética Cristiana de la Universidad de Utrecht, Director del Centro Universitario de Bioética y Legislación sobre la Salud.

- el progreso económico y social,
- la solidaridad intercomunitaria con los países menos ricos,
- la biodiversidad vinculada a un desarrollo duradero.

Durante su primer mandato el Grupo ha tenido que hacer frente a urgencias, bien por propia iniciativa (examen del proyecto de directiva sobre las patentes), bien a demanda de la Comisión (BST-transformación de los productos derivados de la sangre humana).

La síntesis de los tres dictámenes emitidos hasta el presente puede resumirse así:

- a) El Grupo, a propósito de la *hormona de crecimiento bovino*, llamada BST (bovina somatropina), producida por ingeniería genética y administrada a las vacas con el fin de aumentar su producción de leche, ha concluido que la utilización de este producto podría no comportar problemas éticos con la condición de que la salud de los consumidores sea tenida en cuenta de forma rigurosa. Ha puesto el acento en el problema de la presencia eventual, en la leche, de antibióticos administrados a las vacas que padecen mamitis como consecuencia de la utilización de la BST. Ha insistido en la necesidad de informar a los consumidores sobre el origen del producto que les es ofrecido (etiquetaje).
- b) El Grupo, en relación con los *productos derivados de la sangre y del plasma humano*, ha estimado asimismo que los derivados de la sangre debían ser tratados con el mismo rigor que los medicamentos; que las donaciones debían continuar siendo anónimas, voluntarias y gratuitas y que los poderes públicos debían, en este asunto, ejercer un control estricto.
- c) Por lo que se refiere a la *propiedad intelectual en biotecnología*, la reflexión del Grupo se ha inscrito en la línea de los principios derivados del Convenio sobre Derechos del Hombre. Por lo demás ha indicado que un acuerdo internacional debería resolver los problemas de la patentabilidad del genoma humano, muy controvertidos como consecuencia de la petición presentada por los NIH (Institutos Nacionales de Salud) americanos (Laboratorio de Craig Venter). La emisión de este último dictamen se ha desenvuelto en marco que ha puesto particularmente en evidencia el carácter político de las actividades del Grupo. En efecto, al ser simultáneo con los debates en el Parlamento Europeo el examen de este asunto, el ponente del Grupo pudo intercambiar informaciones con el correspondiente del Parlamento, así como con los expertos del Consejo de ministros. Gracias a esto, el dictamen ha podido servir de catalizador de las posiciones toma-

das por la Comisión y el Consejo, y permitió una mejor toma de decisiones.

Además de las materias a propósito de las cuales ha emitido ya un dictamen, el nuevo Grupo se interesa en 1994 por otros tres expedientes:

#### *Diagnóstico prenatal*

El Grupo se ha ocupado espontáneamente de este expediente por su vinculación muy directa con una materia ética grave: la interrupción voluntaria del embarazo. En efecto, si el progreso de la investigación en microbiología y en genética permite cada vez más identificar las anomalías congénitas del feto, los conocimientos médicos son todavía pequeños por lo que se refiere a la corrección prenatal de esas anomalías. En consecuencia, aparece con frecuencia la cuestión de la interrupción voluntaria del embarazo. Los aspectos que serán tomados en cuenta se refieren en concreto a los derechos y responsabilidades de los padres y de los médicos, la confidencialidad de los datos médicos y la dignidad del ser humano, sea o no disminuido. Los trabajos del Consejo de Europa y del Parlamento Europeo (informe Pompidou) serán tenidos en cuenta.

#### *Terapia génica*

El Grupo ha abierto este expediente a petición de la Comisión. Si la terapia génica somática, es decir, la corrección del genoma que sólo tendrá efecto sobre el paciente mismo, no parece plantear problemas éticos específicos, será preciso, no obstante, plantearse de nuevo la cuestión de la relación entre riesgo y beneficio, del respeto de la dignidad del paciente, de su consentimiento informado, etc. Debo señalar que este nuevo tratamiento será objeto de un procedimiento centralizado de la Agencia Europea del Medicamento. Por el contrario, la terapia génica germinal, en la que los caracteres nuevos o modificados serían transmitidos a la descendencia del paciente, despierta interrogantes enteramente nuevos desde el punto de vista ético, que la Comisión debe examinar desde ahora.

#### *Transgénesis animal*

La Comisión ha solicitado asimismo al Grupo un dictamen sobre los aspectos éticos de las actividades relacionadas con la transgénesis animal, esto es, la creación por la técnicas de ingeniería genética, de animales que presentan un carácter útil para el ser humano. Atento al bienestar de los animales modificados por este procedimiento, el Grupo concentra su reflexión sobre la salud humana, la protección del medio ambiente, la biodiversidad y las consideraciones relacionadas con la creación y la evolución de las especies.

## Los principios de la bioética (ya elaborados)

Antes de examinarlos, quiero subrayar el hecho de que la CE ha puesto en marcha un nuevo enfoque de la cuestión económica que otorga una posición importante al problema ético.

### 1. *El Cuarto Criterio*

Sin duda, la CE está tratando de definir lo que se llama el *Cuarto Criterio*. Además de los criterios clásicos de calidad, seguridad y eficacia, su objetivo es que se tome en consideración, al redactar cualquier normativa sobre la comercialización de nuevos productos o servicios, la aceptación social de esos productos (fármacos) o su rechazo (intervención médica).

La Comisión está ahora convencida de que la CE no puede instar a que se hagan progresos si la opinión pública en general no los acepta o al menos los comprende.

### 2. *La defensa de los derechos humanos*

Es también digno de mención que la CE se ha presentado como defensora de los derechos humanos al tratar problemas relacionados con la bioética. Y debo enfatizar que todos los principios fundamentales de la bioética ha sido ya aceptados por la CE, como por ejemplo:

- La libertad de cátedra y la necesidad de compartir el conocimiento científico.
- La protección de la Especie Humana y la diversidad humana (como ya señalé, la CE ha firmado el Tratado de la ONU sobre Biodiversidad, redactado en Río en 1992).
- El respeto a la dignidad de la persona en un momento en que el cuerpo humano se puede utilizar con fines médicos o industriales.
- La necesidad de prevenir cualquier quiebra de la confidencialidad de los datos médicos (se ha redactado una directiva relativa a la protección de los datos personales).

Recordemos que el artículo F del Tratado de la Unión Europea remite por primera vez, como fuente del Derecho comunitario, al Convenio Europeo de Derechos del Hombre y a las tradiciones constitucionales comunes a los Estados miembros.

## Conclusión

Como pueden ustedes ver, la bioética ha ocupado un espacio fundamental en la política europea.

Y cualquiera puede prever que este espacio se ampliará en el futuro por muchos motivos:

1. El primero está relacionado con la ratificación del Tratado de Maastricht.
  - a) El Tratado de Maastricht otorga atribuciones nuevas a la CE para abordar los problemas de la asistencia sanitaria y liderar una política social.  
  
Ciertamente, la CE tendrá que regular el uso de elementos genéticos, especialmente en relación con los trabajadores, de acuerdo con el principio de no discriminación.
  - b) El Tratado también concede nuevos poderes al Parlamento, que podrá influir con más fuerza en la Comisión y en el Consejo de Ministros en su calidad de órganos que toman las decisiones. Y ya saben ustedes que el Parlamento está muy preocupado por los problemas éticos.
  - c) La meta del Tratado es crear una Unión política, lo que significa que la opinión pública será mucho más influyente y que la CE tendrá que tener en cuenta la ansiedad de la gente frente a los avances rápidos. En este período de transición, la bioética debería ser la ocasión de que las instituciones europeas se mostraran más responsables ante la opinión pública.
2. El segundo motivo se debe a la existencia de un sistema de integración jurídica. Quiero decir que el Tribunal de Justicia Europeo aplica directamente el Derecho comunitario a los ciudadanos y lo hace de acuerdo a las «tradiciones jurídicas comunes» de los Estados, lo que acaba de retomar el texto del Tratado de Maastricht.

Por eso creo que, a pesar de que en cada Estado hay una legislación diferente, los principios básicos de la bioética se aplicarán de igual manera en la CE como un valor cultural común. Y esto es de una importancia considerable para la construcción de Europa si tenemos en cuenta que a finales del siglo más del 80 % de las normas generales estarán inspiradas en el Derecho comunitario.

## **EL ESTADO DE LA CUESTION**



## **PRESENTACION DE LA MATERIA**



## PRESENTACION

### *Carleton Gajdusek* \*

Premio Nobel de Medicina 1976. Jefe del Laboratorio de Estudios sobre el Sistema Nervioso Central, Bethesda. Estados Unidos de América.

Vamos a escuchar una intervención en la que se explica cómo el genoma sólo determina la variabilidad genética, y no la variabilidad humana. Las conexiones neuronales vienen determinadas en gran medida por la «programación» ambiental procedente de los estímulos sensoriales. La simple colocación de un parche tapando el ojo de un gato reestructura por completo el procesamiento por parte del gato de la información visual. El parche colocado por el experimentador sobre el ojo del gato no aparece reflejado en la cartografía del genoma y, sin embargo, a resultas de ello su cerebro queda estructurado de modo diferente. La cinta que restringe el movimiento de una extremidad reestructura el procesamiento de la información en el cerebro del ser humano o animal en desarrollo. Al analizar el genoma no encontraremos a la persona que ata la mano o coloca el parche sobre el ojo. De una manera más sutil, nuestra cultura, la gramática y los fonemas de nuestra lengua estructuran el cerebro. El hecho de que escribamos fonética o ideográficamente genera diferencias en las redes nerviosas de procesamiento de la información que no van a encontrarse en el genoma. No hay que creer que todos los seres humanos individuales y la variabilidad individual resultan violados por la intromisión científica en nuestra base genética.

---

\* Moderador.

Por otra parte, sólo tenemos que examinar la diferente personalidad y capacidad de aprendizaje de las distintas razas caninas para darnos cuenta de que la genética desempeña una función determinante. El aprendizaje del lenguaje hablado y escrito proporciona pruebas de los efectos ambientales sobre la estructura del cerebro humano, al igual que el estudio de la ambliopía ex anopsia y la colocación de parches en los ojos en la infancia. Las formas extremas de malformación cerebral embrionaria hereditarias, como la anencefalia y la microcefalia severas, son mortales, pero otras no son mortales y son fuente de problemas para la sociedad. Los efectos de la programación ambiental se superponen a la dotación cerebral genética. No existe ningún modo de conocer la capacidad potencial a partir de la cartografía del genoma. En ella no figuraban Sócrates, maestro de Platón, ni el padre de Mozart, ni tampoco Filipo, rey de Macedonia, el padre de Alejandro, a pesar de que fueron personas que determinaron en gran medida la estructura y funciones cerebrales de sus pupilos, así como la capacidad de su dotación genética.

Vamos a abordar a continuación lo que se prevé que se descubrirá mediante la cartografía del genoma. Creo que nuestro pensamiento y nuestros posibles temores siempre deben estar presididos por la advertencia de que no encontraremos en el cartografiado del genoma humano todo lo que existe en el cerebro. Debemos dirigir el debate hacia la cuestión de dónde nos encontramos realmente en el cartografiado; es decir, la determinación de las secuencias de nucleótidos correspondientes a los genes que determinan nuestras respuestas celulares al entorno. Actualmente ya se está realizando rápidamente este cartografiado en centenares de laboratorios. En el laboratorio donde trabajo ya hemos localizado varias decenas de mutaciones que causan enfermedades del sistema nervioso central, mortales en un plazo de un par de años. Pueden decidir la suerte de las personas que son portadoras de ellas en cuanto que desarrollarán demencias o enfermedades mortales del sistema nervioso central rápidamente degenerativas a una edad temprana. A menudo ya lo sabemos por muchos miembros de su familia y, con frecuencia, sabemos qué familiares portan las mutaciones y qué familiares no las portan. Nos encontramos reunidos para debatir qué hacer con dicha información. ¿A quién pertenece? ¿Quién desea explotarla y sacar dinero de ella? ¿Quién quiere imponer limitaciones a las personas de las que se sabe que son portadoras de estos genes perjudiciales? Estos son los problemas que hay que abordar en nuestra reunión.

## ALGUNOS COMENTARIOS TEORICOS SOBRE EL POLIMORFISMO GENETICO Y LA VARIACION INDIVIDUAL

*Hamilton O. Smith*\*

Premio Nobel de Medicina 1978. Catedrático de la Facultad de Medicina de la Universidad John Hopkins, Maryland. Estados Unidos de América.

Se calcula que hay unos 100.000 genes en el genoma humano y, con pocas excepciones, cada persona tiene el mismo conjunto básico de genes. Sin embargo, con excepción de los gemelos idénticos, no hay dos individuos iguales. Entonces, ¿de dónde vienen las diferencias entre los individuos? Proceden de que nuestros genes a menudo se presentan en varias versiones (alelos). Si sólo el 1% de nuestros genes se presentara en dos versiones igualmente probables, entonces serían posibles combinaciones de  $2^{1000}$ . Según los cálculos actuales, aproximadamente dos tercios de todos los genes son polimórficos y cualquier individuo dado es heterocigoto en aproximadamente un tercio de sus genes. Por tanto, es posible una variedad de individuos casi ilimitada.

Un ejemplo extremo de polimorfismo se da en los genes del complejo HLA que determina el rechazo de un trasplante de tejidos y la respuesta a antígenos extraños. El gen HLA-A, que es sólo uno de los genes de este grupo, tiene hasta 50 alelos. La clonación y secuenciación de este gen en personas distintas ha revelado una

---

\* Moderador.

amplia variación, difiriendo algunos alelos hasta en un 10-15 % de los aminoácidos de la proteína HLA-A. Otro ejemplo bien estudiado de polimorfismo se da en la hemoglobina. En algunas poblaciones, el gen de la cadena beta de la hemoglobina está presente en cerca del 90 % en la forma normal A y en el 10 % en la forma S (falciforme). El alelo S difiere del alelo A sólo en una base que ocasiona un único cambio de aminoácido en la cadena beta de la hemoglobina, pero esto supone una diferencia significativa en las propiedades físicas de la hemoglobina. Los individuos heterocigotos AS tienen mayor resistencia a la malaria que los individuos AA. La selección por heterocigosis origina un polimorfismo equilibrado entre personas que viven en regiones con una alta incidencia de malaria. En la Base de Datos del Genoma (GDB) se encuentran recogidos numerosos ejemplos de polimorfismo, y la mayor parte de ellos están asociados a enfermedades hereditarias.

Las amplias variaciones individuales que se ven en casi todos los rasgos humanos (aspecto físico, inteligencia, talento musical, etc.) se pueden explicar en términos de polimorfismo genético. Los polimorfismos pueden ser teóricamente de dos tipos: (1) variación de las secuencias codificadoras y (2) variación de las secuencias reguladoras no codificadoras. Los genes humanos generalmente constan de varios exones (secuencias que codifican aminoácidos) separados por intrones (secuencias no codificadoras que se eliminan mediante el *splicing* del ARN). A menudo, en la expresión de un gen participan varios cientos de pares de bases en las secuencias anteriores (5'). Las secuencias en esta región contienen el promotor y una serie de emplazamientos de ADN en los que las proteínas reguladoras (factores de transcripción) interactúan para controlar la velocidad de transcripción. Los intrones contienen información para el *splicing* correcto. El *splicing* incorrecto puede dar lugar a una proteína inactiva o a una proteína con la función alterada. Las secuencias posteriores (3') dirigen la terminación de la transcripción y la poliadenilación del terminal 3' del ARN mensajero. La variación polimórfica en el ADN no codificador podría, por tanto, influir en la cantidad, especificidad de tejido y orden temporal de la expresión de los genes. Ello podría ser un factor fundamental para la determinación de los rasgos humanos. Algunos han sostenido que obtendremos la mayor parte de la información importante contenida en nuestro genoma secuenciando simplemente las partes codificadas tal como están representadas en el ARN mensajero. Se podría sostener, sin embargo, que al menos una cantidad igual de información reside en las regiones reguladoras del ADN de cada gen. De hecho, quizá haríamos mejor en considerar un gen como una unidad que consta de todas las secuencias de codificación y control.

Una meta importante del proyecto genoma humano es el cartografiado y secuenciado de los genes humanos. Se debería añadir

eso a la tarea de catalogar las secuencias de todas las variantes alélicas de la población humana, especialmente las asociadas con enfermedad clínica. La identificación y la detección de las variantes genéticas que predisponen a la enfermedad, aunque ya están aplicándose desde hace tiempo, serán un factor aun más importante en la medicina del próximo siglo.

La detección de las variantes genéticas se puede realizar actualmente a nivel del ADN utilizando dos métodos eficaces recientemente desarrollados: la reacción en cadena de polimerasa (PCR) y la reacción en cadena de ligasa (LCR). La PCR utiliza dos oligonucleótidos cebadores, uno para cada extremo del molde del ADN cromosómico. Estos se dirigen de forma convergente de manera que un ciclo de replicación copia la región del ADN entre dos cebadores. En cada ciclo, el producto de ADN de la reacción puede servir de molde en la siguiente ronda de replicación de cebadores, de ahí que se inicie una reacción en cadena exponencial, que aproximadamente dobla el producto en cada ciclo. La sensibilidad es tal que se puede analizar el ADN de una sola célula. Las variantes genéticas se detectan de diferentes formas. Si en el ADN hay presentes adiciones o eliminaciones de secuencias, el producto de la PCR será más grande o más pequeño de lo esperado. Las sustituciones de bases se pueden detectar amplificando primero la región que contiene el cambio de la base y después sondando con un oligonucleótido complementario a una región pequeña de la secuencia que se superpone al cambio de base. Un simple error de base puede afectar en gran medida la capacidad del oligonucleótido utilizado como sonda para hibridar la secuencia. La detección de base simple se puede multiplicar añadiendo oligosondas múltiples, cada una específica para un diferente cambio de base, a una franja de filtro de membrana como una matriz de puntos. El producto etiquetado por la PCR puede entonces hibridarse a la franja de filtro y tras un desarrollo adecuado, el diseño de puntos positivos y negativos determina el genotipo.

La RCL, que aún no se utiliza rutinariamente, tiene posibles ventajas para la detección de una sola base. Se necesitan cuatro oligos, dos flanqueando a la base en cuestión en cada extremo, de manera que la ligadura sólo tenga lugar si el desparejamiento está presente en el emplazamiento mutado entre los oligos de cada extremo. Se utiliza una ligasa termoestable y se efectúa un ciclo rápido como en la PCR. De nuevo el rasgo crucial es que los productos ligados de cada ciclo actúan como moldes en los ciclos subsiguientes, produciendo una reacción exponencial. Las reacciones de la RCL se pueden multiplicar como con la PCR.

La aplicación de estas técnicas hace que sea posible generar perfiles genéticos que identifican a los alelos concretos llevados por

una persona dada. Cuando se identifican alelos asociados a una enfermedad, estos perfiles permiten la detección presintomática. En el próximo siglo podremos asimismo imaginar la aplicación de estos métodos para la predicción de los rasgos humanos en un estadio precoz o incluso intraútero. Tales posibilidades plantean importantes aspectos éticos que tendrán que ser resueltos en última instancia.

## LOS GENES Y LA LIBERTAD HUMANA: ¿QUE ES LO CARACTERISTICO DE LOS CONDICIONAMIENTOS GENETICOS EN RELACION CON EL DESTINO DE UNA PERSONA?

*Daniel Wikler*\*

Catedrático de Etica Médica de la Universidad de Wisconsin.  
Estados Unidos de América.

Las dolencias normales —un corazón débil, por ejemplo, o un tumor cerebral— limitan la libertad de una persona para hacer lo que le place. Los genes también. ¿Por qué habría que pensar que la información genética plantea una cuestión *característica* sobre la libertad humana?

Quizás la respuesta más lógica es que no debería ser así. Los genes determinan parcialmente nuestro destino, pero también lo hacen las condiciones monogénicas de nuestro cuerpo. La información genética no es necesariamente un elemento de predicción más poderoso, ni tampoco sus predicciones pueden ser objeto en menor medida de acciones de autoprotección por parte de la persona. Para estar seguros, las predisposiciones genéticas a una enfermedad en particular pueden ser tan imposibles de contrarrestar como lo son los efectos retardados de un trauma o una enfermedad infecciosa. Estas consideraciones sugieren que los avances en la ciencia genética no planteen cuestiones nuevas o

---

\* Relator.

de características diferentes sobre la libertad humana, por lo menos si lo consideramos desde un punto de vista general y teórico. Los genes son atributos físicos como cualesquiera otros cuyo conocimiento puede ser utilizado para el bien o para el mal.

Las falsas creencias o las asociaciones espurias, sin embargo, pueden ser especialmente influyentes en el campo de la genética, como bien saben las víctimas de la vieja Eugenesia. Por consiguiente, es conveniente detenerse sobre las ideas que son objeto de debate en relación con la información genética (aunque sean irracionales).

### **Identidad**

Nos definimos a nosotros mismos en general en términos de nuestra especie: nuestra familia, nuestros antepasados, nuestra gente. Los genes nos unen a su comportamiento, costumbres y destino: «Las manzanas no caen lejos del árbol». Por tanto, los genes representan la forma en que nuestra libertad se ve limitada por el «pasado».

### **Esencia**

La doctrina metafísica de la «esencia» y el «accidente» distingue entre los atributos de los que uno puede apoderarse o desprenderse y aquéllos cuya pérdida equivaldría a la propia extinción. Consideremos la futilidad de desear haber nacido de padres distintos (y mejores). Puede que esa persona pudiera ser más feliz, pero no habrías sido «tú». Es de total sentido común, sin embargo, desear no ser diabético o lisiado. Esa persona podría ser más feliz y «serías» tú. Entendemos que nuestros genes son esenciales para el ser que somos. Por tanto, los genes determinan quiénes somos en el «presente».

### **Destino**

El fatalismo es una creencia supersticiosa que a veces se confunde con la idea más verosímil del determinismo. El determinismo es el simple reconocimiento de la universalidad de la relación causa-efecto, el gobierno de las leyes de la naturaleza. El fatalismo mantiene que determinados sucesos, como nuestra propia muerte, ocurrirán en un momento prefijado con independencia de la intervención de causas y efectos.

Quizás debido a la relación de los genes tanto con la identidad como con la esencia, puede ser más probable que parezca que los genes marcan el destino a una persona más que las enfermedades usuales, con independencia de cuál sea su comportamiento. Por tanto, los genes están relacionados con nuestro «futuro» y

es comprensible que la información genética suscite especialmente «temor», y, asimismo, que pueda contribuir más de lo que debería a un tratamiento cruel y discriminatorio por parte de los demás.

Ninguna de estas consideraciones debería influir en gente formada y racional. Por ejemplo, la mayor parte de la gente hereda la cultura de su familia junto con sus genes y resulta muy fácil confundir la influencia relativa de ambos factores. La creencia de que los genes son una limitación «directa» y característica de nuestra libertad es comprensible, pero también poderosa y potencialmente peligrosa. La idea de que los genes representan nuestro futuro, nuestro presente y nuestro pasado, —tanto si se presenta como una teoría científica o una creencia popular— es una materia adecuada para la formación de la sociedad en Bioética.



## **PROYECTO GENOMA HUMANO: ULTIMOS AVANCES**

*Ann Victoria Thomas* \*

Abogada. Asesora en la Oficina de Asuntos Jurídicos de la Universidad de Kansas. Estados Unidos de América.

Desde un punto de vista médico, es importante saber por qué como seres humanos somos diferentes si todos tenemos los mismos genes. Somos diferentes porque existen pequeñas variaciones en los genes. Conocer la secuencia de los genes y descubrir sus variaciones es importante. Ello nos permitiría predecir los rasgos de enfermedades al mismo tiempo que los rasgos humanos.

El genoma por sí solo no determina las variaciones humanas. La función cerebral y el entorno influyen en las variaciones.

Comprender la sorprendente variación de los genes exigirá que mejoremos nuestros métodos analíticos actuales multiplicándolos por 1.000. Poseemos toda esta diversidad gracias a la evolución. Para la supervivencia de las especies es mejor tener una gran diversidad.

Hasta este momento se ha obtenido la secuencia de unos 20.000 genes de los 100.000 que se calcula que existen. Esperamos que la totalidad de los 100.000 genes se conozca en los próximos dos

---

\* Relatora.

años. Por otra parte, calculamos que hay entre doce y quince millones de diferencias entre los individuos. Con el tiempo deberíamos ser capaces de determinar qué genes cambian con sucesos evolutivos.

El principal progreso habido en el Proyecto Genoma Humano se ha logrado sin avances tecnológicos. La mayor parte del progreso procede del uso de robots. El tiempo de desarrollo electroforético es el factor que impone límites. Mediante el uso de nuevas técnicas es probable que en los próximos dos años se mejore el tiempo de secuenciación en dos órdenes de magnitud.

En el Proyecto Genoma es importante considerar su relación con el estudio de los defectos congénitos. La estrategia básica para el asesoramiento genético prenatal comprende la necesidad de detectar los factores de riesgo. El descubrimiento de este tipo de información suscitará problemas éticos y jurídicos que nos impulsarán a desarrollar códigos legales que aborden estas cuestiones.

## **Comentarios de los moderadores**

*Hamilton O. Smith:* Desde un punto de vista médico es importante saber por qué como seres humanos somos diferentes si todos tenemos los mismos genes. Somos diferentes porque existen pequeñas variaciones en los genes. Esto se conoce como polimorfismo genético. Dos terceras partes de todos nuestros genes son polimórficos a un nivel significativo. El resultado es un número incontable de combinaciones posibles. La secuenciación de los genes y el descubrimiento de sus variaciones es importante. La tecnología para detectar las variaciones está avanzando rápidamente. Ello nos permitiría predecir los rasgos de las enfermedades al igual que los rasgos humanos.

*Carleton Gajdusek:* El genoma por sí solo no determina las variaciones humanas. La función cerebral y el entorno influyen en las variaciones. Por ejemplo, poner un parche en el ojo de un gato cambia el modo en que el gato procesa la información. Eso no está en los genes. El lenguaje y la cultura estructuran el cerebro. Los seres humanos han manipulado a los perros mediante el cruce para modificar sus caracteres. Por poner otro ejemplo, no se puede detectar en el gen al padre de Mozart. Al considerar lo que esperamos encontrar de la elaboración del mapa del genoma hay que recordar que el genoma no determina todo.

## Comentarios de los participantes en la mesa redonda

*Charles R. Cantor:* Aunque los mapas de los cromosomas muestran que todos somos muy parecidos, el detalle microscópico muestra una variedad sorprendente. Comprender esta variedad exige que mejoremos nuestros métodos analíticos actuales multiplicándolos por un factor de 1.000. ¿Cómo lo haremos? El modelo se encuentra en la ciencia informática. Los ordenadores actuales hacen las cosas muy rápidamente y hacen más de una cosa a la vez. Eso se llama procesamiento paralelo. La secuenciación por hibridación es otro avance en la técnica.

Con los métodos actuales de secuenciación del ADN se pueden producir 20.000 pares de bases por trabajador y día. Los mejores laboratorios pueden producir a un ritmo diez veces más rápido, pero debería ser posible llegar a  $10^8$  pares de bases por científico y día. Hay que tener en cuenta que el análisis del ADN (pruebas genéticas) no es la respuesta total. Por ejemplo, hay gemelos idénticos discordantes, es decir, gemelos espejo. Tienen genes idénticos, pero con imagen especular. Se necesitarían seis veces  $10^{16}$  para caracterizar todas las diferencias genéticas. ¿Por qué tenemos toda esta diversidad? Esto se debe a la evolución. Para la supervivencia de las especies es mejor tener una gran diversidad. La evolución no se preocupa por el individuo, sino solamente por la especie.

*Craig Venter:* Es difícil distinguir las proteínas humanas de las animales. Los genes son diferentes, pero las proteínas son idénticas. Hasta este momento se han secuenciado unos 20.000 genes de los 100.000 que se calcula que existen. En 1990 sólo se habían secuenciado 2.000. Esperamos que en los próximos dos años se conozca la totalidad de los 100.000 genes. Por otra parte, calculamos que hay entre doce y quince millones de diferencias entre individuos. Todas las células del cuerpo tienen los mismos cromosomas, pero cada una los procesa de forma distinta. Por ejemplo, las células del corazón se expresan de forma diferente a las del hígado. Las células del corazón, de los humanos a los insectos, son más parecidas que las células del corazón y las del hígado. El Instituto de Investigación Genómica (Institute for Genomic Research) utiliza ordenadores paralelos en su investigación y ya se han saturado 200 ordenadores. Con el tiempo seremos capaces de determinar qué genes cambian con sucesos evolutivos. El Instituto de Investigación Genómica estudia asimismo las normas y la ética de la investigación. Hay que tener en cuenta que los seres humanos utilizarán cualquier información de que dispongan para discriminar.

*Victor Walter Weedn:* El desarrollo tecnológico es una parte importante del Proyecto Genoma Humano. Todavía no ha habido

grandes avances tecnológicos en la secuenciación. Los primeros secuenciadores automáticos que se comercializaron no se crearon para el Proyecto Genoma. El principal progreso en el Proyecto Genoma Humano se ha realizado sin adelantos tecnológicos. La mayor parte de este progreso se debe al uso de robots. El tiempo de desarrollo electroforético es el factor limitador. Cuanto mayor es el voltaje que se aplica al gel, más rápida es el tiempo de desarrollo. Pero cuanto más voltaje se aplica, más calor se produce. Hay que tener presente que «cuanto más pequeño, mejor». El gel ultrafino permite un análisis más rápido. Los geles capilares son incluso más eficaces y mucho menos caros. El microchip puede revolucionar la biología molecular. La espectrometría de masas también puede ser una solución. Es probable que en los próximos dos años haya un tiempo de secuenciación mayor en dos órdenes de magnitud.

*Bartolomé Jaume Roig:* En 1534 un médico creó por primera vez un mapa anatómico del ser humano. Ahora hemos progresado hasta una microvisión del mapa. En el Proyecto Genoma es importante considerar su relación con el estudio de los defectos congénitos. Entre el 5 % y el 7 % de los recién nacidos los padecen. Pueden ser malformaciones cromosómicas, hereditarias o congénitas. En cuanto a los defectos cromosómicos, se puede hacer un diagnóstico prenatal del 100 %. En cuanto a las enfermedades hereditarias, entre el 1,4 % y el 2 % de todos los recién nacidos tienen alguna. Únicamente el 60 % de ellas pueden detectarse antes del nacimiento, como la fibrosis quística y la enfermedad de Huntington. En cuanto a las malformaciones congénitas, su incidencia es del 3 % al 4 % y entre el 80 % y el 90 % pueden tener un diagnóstico prenatal. Lo importante de estas tres circunstancias es que son responsables del 20 % de la mortalidad de niños menores de un año y del 85 % de los abortos espontáneos del primer trimestre.

Hay distintos niveles de prevención. Puede ser prenatal o posnatal. En cuanto a la posnatal, la mejor prevención consistiría en tener la máxima información posible sobre la persona. La investigación posnatal puede detectar los portadores. Toda esta información tiene que ser clara, concisa y objetiva cuando se presenta a la pareja. Tenemos que respetar la decisión de la pareja. En cuanto a las enfermedades neonatales los tratamientos deben ser eficaces.

Hay zonas geográficas en las que se da una mayor incidencia de determinadas enfermedades. Por ejemplo, los defectos en el tubo neural aparecen con más frecuencia en el Reino Unido. Es también importante considerar la frecuencia de los portadores, por ejemplo en la enfermedad de Tay Sachs.

La estrategia básica para el asesoramiento genético prenatal exige la necesidad de detectar los factores de riesgo. Ello comprende los antecedentes familiares, la edad y la procedencia étnica. Hay dos clases de técnicas de diagnóstico prenatal, unas no invasivas, como la ultrasonografía y los rayos X, y otras invasivas, como la biopsia del feto o amniocentesis. El descubrimiento de este tipo de información creará problemas éticos y jurídicos que nos obligarán a elaborar códigos legales que se ocupen de dichas cuestiones.

*Andreas Klepsch:* A mediados de la década de 1980 llegó el momento oportuno de hacer un esfuerzo coordinado para secuenciar los genes. El objetivo era el genoma en su totalidad. Describir el genoma humano requeriría una pila de papel de 72 metros de altura. El Proyecto Genoma Humano de la Comunidad Europea comenzó en serio a finales de los años ochenta. Tenía varias misiones principales. Entre ellas estaba la de mejorar el mapa del genoma, las bases de datos, las aplicaciones en Medicina y el mapa físico. Una de las condiciones del Proyecto era el libre acceso a los recursos por parte de todos los científicos europeos, así como el compartir la información. Del Proyecto se derivan una serie de cuestiones jurídicas, económicas y sociales. Por ello, se estableció un proyecto para considerar dichas cuestiones jurídicas, económicas y sociales. Como resultado, se publicarán una serie de estudios sobre estos temas. Hay áreas de la investigación biomédica, como el análisis del genoma humano, la investigación en ética biomédica, la mejora del mapa físico, el manejo de datos, la secuenciación del ADN y la mejora del mapa genético. Actualmente, estamos debatiendo qué hacer en el próximo programa. Una pregunta que tenemos que contestar es si tiene sentido ir directamente a la secuenciación ahora o dentro de dos años. No tenemos ni idea de para qué sirve el 90 % del ADN humano. Esto influye en los proyectos futuros sobre el genoma humano. Necesitamos trabajar más en la identificación de las funciones del ADN.

## Debate

En el debate que siguió a la mesa redonda se destacaron algunos de los puntos siguientes.

- Hay condiciones genéticas que sólo «se materializan» en ciertos entornos; es decir, pueden no tener ningún efecto en un entorno y ser letales en otro.
- Hay que tener en cuenta que el procesamiento de la información por el cerebro está determinado principalmente por el entorno.

- Sabemos muy poco de las proteínas. Para aprender más tenemos que estudiar los genes.
- Muchas plantas creadas por ingeniería genética han sido destruidas por microbios patógenos que pueden evolucionar más rápido. Eso tiene grandes implicaciones en lo que respecta a la alteración de los genomas humanos.
- Los temores sobre la investigación genómica son los mismos que ya había antes. Pero cuanto más descubramos, más misterios se plantearán.
- Desde la conferencia de Valencia, se han producido grandes progresos en el Proyecto.
- Existe una enorme diferencia entre la terapia genética para una persona concreta y el tratar de manipular la estructura genómica de una especie.

## COMUNICACIONES



## **LAS PERSPECTIVAS DE DIAGNOSTICO DE ADN A GRAN ESCALA**

*Charles R. Cantor*

Director del Centro para la Investigación Avanzada en Biotecnología de la Universidad de Boston. Estados Unidos de América.

*(En colaboración con Dietmar Grothues, Natasha Broude, Takeshi Sano y Cassandra L. Smith)*

### **Perspectiva**

El proyecto genoma humano se concibió inicialmente como una actividad que requeriría quince años para cartografiar y secuenciar un genoma humano representativo. Debido a que los seres humanos son en general candidatos bastantes escasos para la genética experimental, también se acordó cartografiar y, en la medida en que los recursos lo permitieran, determinar las secuencias de un grupo de organismos modelo en los que la experimentación genética es bastante más fácil. El propósito real detrás de toda esta recogida de información es encontrar los 100.000 genes humanos que se calcula que existen y hacerlos accesibles a todos los biólogos interesados para su estudio experimental. Aquí, la ventaja de incluir los organismos modelo reside en que los experimentos de *knock-out* (romper) del gen, una prueba muy poderosa de la supuesta función de un gen recién descubierto, son mucho más simples de lo que lo serían con un humano, con quien las preocupaciones éticas y prácticas sólo permitirían obtener esos datos mediante análisis retrospectivo.

Para cumplir las metas inicialmente fijadas del Proyecto Genoma Humano, se calculó que se necesitaría una mejora de por lo menos un orden de magnitud en la tecnología de cartografiado del genoma y secuenciación del ADN. De hecho, los avances iniciales en el desarrollo tecnológico para el análisis del genoma humano se han producido con más rapidez de la que preveía este plan. En un proyecto que tiene menos de tres años, los últimos avances en el cartografiado genético, el cartografiado físico y la secuenciación del ADN ya han sido superados, en cada caso, en cerca de un orden de magnitud. La mayor parte de este progreso ha tenido lugar mediante la optimización de los paradigmas experimentales preexistentes. Así, por ejemplo, el cartografiado genético se ve facilitado enormemente por enfoques sistemáticos para aislar y caracterizar a los marcadores genéticos altamente informativos como simples repeticiones de secuencias. La disponibilidad de vectores de clonación con capacidad para mayores inserciones y de una variedad de aplicaciones de la reacción en cadena de la polimerasa para reducir la complejidad de las muestras de ADN mediante la amplificación selectiva de fracciones o elementos de un genoma concreto supone una gran ayuda para la elaboración de los mapas físicos. La secuenciación del ADN se ha acelerado y ha avanzado considerablemente gracias a la utilización de geles finos, procedimientos de marcaje interno por fluorescencia, un *software* de mejor secuenciación y métodos automatizados de preparación de muestras.

Con los instrumentos de que disponemos en la actualidad, el proyecto genoma se podría completar con éxito como se diseñó originalmente. De hecho, el descubrimiento de genes mediante cADN ofrece la posibilidad de descubrir la mayor parte de los genes humanos mucho antes de que se secuencie el grueso del genoma. Una forma de considerar estos grandes progresos en estrategia y técnicas es que deberíamos utilizarlos para obtener tantos genes como sea posible y comenzar a estudiar su biología. Aunque esto parece muy atractivo desde muchos puntos de vista, no tiene en cuenta que, para comprender realmente la función de la mayoría de los genes humanos, necesitaremos ser capaces de analizarlos en el contexto de la variabilidad humana que se observa. En un escenario ideal nos gustaría poder determinar la secuencia de ADN no sólo de un ser humano, sino de cada miembro de nuestra especie. Ello nos permitiría sacar el mayor partido posible de la riqueza de datos médicos y descriptivos existentes a fin de comprender algunos de los extremadamente complejos acontecimientos multigénicos que determinan las características humanas clave. Esta empresa no es posible con nada que se parezca a los procedimientos actuales para el análisis del ADN.

## Tecnología futura

Varios grupos de investigación han estado explorando esquemas nuevos y distintos para el cartografiado y la secuenciación del ADN o métodos para acelerar de manera considerable los esquemas existentes. Entre ellos se cuentan nuevos métodos de clonación, nuevos métodos para cartografiar un mayor número de clones y métodos totalmente nuevos para secuenciar el ADN. Dada la riqueza de ideas y la considerable inversión que se está realizando, parece bastante probable que dentro de una década los métodos para la manipulación y secuenciación del ADN sean varios órdenes de magnitud más rápidos de lo que son en la actualidad. En esta comunicación, pondremos el énfasis en algunos de los métodos que nuestros laboratorios utilizan actualmente. Sin embargo, a pesar de lo mucho que nos sentimos atraídos por estas aplicaciones concretas, no hay ninguna garantía de que nuestros enfoques particulares sean los que finalmente resulten ser más útiles. No obstante, la exposición de los métodos y de sus ventajas potenciales revelará algunas de las consideraciones fundamentales y generales que deben tenerse en cuenta en la creación y optimización de nuevas estrategias para el análisis del ADN.

La magnitud de la tarea que conlleva el diagnóstico de secuenciación del ADN a gran escala es pasmosa para las pautas actuales. Un cálculo respecto de la variabilidad de dos cromosomas humanos cualesquiera es de 0,2 %. Por tanto, dentro de un mismo genoma habrá seis millones de diferencias de ADN debido a la heterocigosidad. Se podrían necesitar hasta 12 millones de diferencias de ADN para efectuar una comparación completa de dos genomas completos cualesquiera. En estas comparaciones no basta considerar sólo al ADN correspondiente a exones. Muchos alelos de enfermedad caen en intrones y realmente no se puede calcular todavía la prevalencia de cambios en las secuencias de control o intrones sobre el nivel de expresión del gen o la utilización de vías de *splicing* alternos. Por todas estas razones, sería ideal poder desarrollar métodos que caracterizarán todas las diferencias en un genoma dado desde una norma convencional. Todavía no se ha descrito un método que sólo se centre en las diferencias del ADN. Suponiendo que se encuentre ese método, para que la secuenciación de diagnóstico de ADN sea económicamente viable, el método tendría que permitir que el conjunto de diferencias se encuentre en un tiempo menor al de un día de trabajo. Por tanto necesitamos planificar técnicas de secuenciación de ADN que ofrezcan entre  $10^7$  pares de bases al día (si se pueden destacar las diferencias) hasta más de  $10^9$  pares de bases al día, si se tienen que secuenciar completamente regiones extensas. Estos ritmos son de  $10^2$  a  $10^4$  veces más rápidos que lo mejor que se puede hacer con la tecnología actual. Para que estas cifras no resulten ridículas debemos

tener en cuenta que una de las bacterias comunes, la *Escherichia coli*, determina la secuencia de ADN continuamente al ritmo de  $2 \times 10^8$  pares de bases al día, ya que hace una réplica de su ADN. Si simplemente pudiéramos lograr que nos dijera lo que hace, la tarea de secuenciar el ADN sería trivial.

Se pueden concebir dos enfoques generales para lograr grandes aumentos en el ritmo de secuenciación del ADN. El primero es incrementar drásticamente el ritmo al que se puede leer la secuencia de una sola cadena de ADN. Entre los métodos potenciales para hacer esto se encuentran la espectrometría de masas o la detección de una sola molécula. El segundo método general, en el que nos vamos a concentrar aquí, es el análisis paralelo de muchas especies diferentes de ADN. La versión más sencilla para hacer esto es construir secuenciadores electroforéticos convencionales de ADN con grandes cantidades de pocillos paralelos. Otro método consiste en secuenciar muchas moléculas diferentes de ADN como mezcla para hacer un marcaje diferencial. En este tipo de métodos múltiples, los marcajes se pueden aplicar simultáneamente, como en el uso de grandes cantidades de fluoroforos diferentes, radioisótopos o isótopos de metal estable, o en serie, como en el ejemplo de las sucesivas hibridaciones de filtro, actualmente en uso por varios grupos distintos de investigadores.

Si se logran grandes incrementos en la velocidad de secuenciación del ADN, es importante tener en cuenta que la distinción entre los estadios de cartografía y secuenciación en el análisis del ADN no desaparece en absoluto. En los análisis actuales del ADN, el cartografiado proporciona muestras ordenadas para su secuenciación y la información resultante ayuda a orientar y a subdividir los clones empleados en el proyecto actual de secuenciación. En la secuenciación comparativa de ADN a gran escala que se necesita para el diagnóstico, la norma de secuencia prototipo reemplaza la necesidad de información cartográfica. Lo que queda del mapa es el conjunto de muestras de ADN que se secuenciarán. El modo en que se obtendrán y manejarán estas muestras de manera ordenada para el análisis de diagnóstico de ADN es una gran incógnita. Si, por ejemplo, el método de secuenciación es óptimo con dianas de  $10^3$  pares de bases, se deben seleccionar y distinguir más de un millón de estas dianas. De momento, la única forma concebible de seleccionar estas dianas y purificarlas del genoma sin hacer una subclonación extensiva es mediante la reacción en cadena de la polimerasa. Queda por ver si se pueden diseñar métodos más eficaces en el futuro.

Las implicaciones de la necesidad de manejar grandes cantidades de muestras de ADN nos han llevado a centrar nuestra atención en los métodos de cartografiado y secuenciación en los que se usa una gran gama de dianas o sondas. En principio, el poder de

estos métodos se puede extender casi indefinidamente usando una gama cada vez mayor, en la misma forma en que la tecnología de los chips de ordenador, hasta la fecha, ha demostrado casi no tener fronteras que limiten su expansión. Aunque las gamas actuales son habitualmente *dots* sobre filtros, seguramente las gamas futuras serán más pequeñas y comenzarán a parecerse a los chips de silicio que se usan en microelectrónica. Por esta razón, ya es una costumbre referirse a estos materiales como chips de muestra o chips de sonda oligonucleotídica.

Daremos dos ejemplos de los métodos que estamos adoptando para explorar el uso de gamas en análisis más rápidos de ADN. El primero es un proyecto de cartografiado que se ha completado recientemente. Aquí el objetivo era ordenar una genoteca en un cósmido copiada cinco veces, abarcando el genoma de la levadura *Schizosaccharomyces pombe*. Este genoma 15Mb es aproximadamente la décima parte del tamaño de un cromosoma humano típico y nos pareció que era una cota excelente con la que probar una nueva estrategia. Los métodos convencionales para sondear una gama de cósmidos utilizan ADNs relativamente simples como reactivos de hibridación. Este tipo de sondas habitualmente sólo detectarían unos pocos cósmidos en la gama. Este es un método adecuado si el objetivo del experimento es un cósmido que corresponda a una sonda concreta de interés. Es un enfoque extraordinariamente ineficaz si el objetivo es ordenar la biblioteca.

Hemos desarrollado procedimientos para usar muestras muy complejas de ADN como sondas. La electroforesis en geles de campos de pulsos se utiliza para separar grandes fragmentos de ADN del organismo que interesa. Estos se marcan de forma radiactiva también y se usan para llevar a cabo una búsqueda sobre una gama de cósmidos. Ello permite una asignación muy rápida de cósmidos a los cubos que corresponden a fragmentos concretos. A continuación se usan separaciones de alta resolución de PFG para preparar conjuntos de fragmentos sin solapamientos de ADN del genoma de interés. Estas fracciones con este tamaño representan agrupaciones de sondas. También se marcan radiactivamente y se utilizan para llevar a cabo el sondeo en la gama. Por último, se desarrolla un perfil de hibridación de cada cósmido para un panel de 60 a 80 sondas. Se emplea un método de probabilidad para examinar los perfiles de cada par de clones a fin de calcular la probabilidad de que dos clones se solapen y, si lo hacen, para calcular el grado de solapamiento. El método ha funcionado extremadamente bien y ha producido un mapa de 28 mapas cósmidos de Contig con un esfuerzo sorprendentemente reducido. Esto es congruente con las expectativas de ordenamiento cósmido de una biblioteca copiada cinco veces. Se deberían aplicar métodos análogos a las muestras de ADN humano,

pero las complicaciones que surgen potencialmente de las secuencias humanas altamente repetidas deberán ser tratadas con eficacia y creatividad.

Para la secuenciación del ADN hemos estado explorando una versión modificada de secuenciación por hibridación (SBH). En un diseño estándar para la aplicación de la SBH, se construye un chip de todos los oligonucleótidos  $4n$  posibles de longitud  $n$ . El patrón de hibridación de una diana marcada de forma radiactiva a este chip revela todos los éntuplos presentes en la secuencia. Esta información permite la reconstrucción de la secuencia de ADN a falta de repeticiones. Se pueden imaginar estrategias más complejas para reducir las ambigüedades de los puntos de ramificación causadas por las repeticiones. El enfoque convencional de la SBH presenta dos problemas. En primer lugar,  $4n$  es un número muy grande para  $n = 8$  ó  $9$  y la química física de la hibridación directa de ADN hace que sea muy difícil trabajar con oligonucleótidos menores de  $8$ . En segundo lugar, para cada emparejamiento perfecto formando dúplex del oligonucleótido hay tres fallos en cada extremo o un total de seis en todos. Estos son termodinámicamente casi tan estables como el emparejamiento perfecto. De ahí que la discriminación de un objetivo de secuencia preciso no sea tan grande como nos gustaría.

Hemos intentado saltarnos estas dos dificultades básicas con la SBH ordinaria aprovechando la hibridación apilada y el empleo de enzimas de ADN de secuencia específica. En nuestro enfoque, la sonda en un ADN de cadena doble con un extremo simple sobresaliente de  $3'$ . Debido a la estabilidad termodinámica extra proporcionada por el dúplex adyacente, estas sondas sólo necesitan un saliente de base cinco para ofrecer una excelente estabilidad térmica en la hibridación. Eso permite usar chips mucho más sencillos. El objetivo se hibrida a un muestrario de estas sondas y después se liga en su lugar. Eso garantiza que el extremo de  $3'$  del objetivo se lea con mucha precisión. A continuación se emplea ADN polimerasa para rellenar el extremo original de  $3'$  de la sonda para leer la secuencia adicional sobre la diana. Eso también garantiza que el extremo de  $5'$  del objetivo original se lea correctamente. Para que este esquema funcione en la práctica, la molécula diana debe ser reducida a una sucesión de secuencias consecutivas de ADN, como en la secuenciación convencional de ADN. Sin embargo, los elementos de esta escalera no necesitan ser separados por electroforesis. En su lugar, se separan por hibridación y se leen en paralelo. Todavía estamos en el proceso de optimizar varios aspectos de este método, pero los resultados iniciales son muy alentadores. En esencia, lo que hemos hecho ha sido crear una estrategia que es un híbrido entre la secuenciación convencional de ADN y la SBH.

## Conclusiones

Si la secuenciación de ADN a gran escala se convierte en realidad, puede que cada uno de nosotros lleve algún día nuestra secuencia en un CD Rom o lo que dentro de una década sea conveniente para el almacenamiento informatizado masivo. La disponibilidad de estas cantidades masivas de datos de secuencia crea una serie de problemas jurídicos y éticos complejos. Muchos de ellos derivan del hecho de que, para los usos médicos y biológicos de los datos de la secuencia humana, el total es mayor que la suma de las partes. Es decir, sólo seremos capaces de utilizar el conocimiento más eficazmente si somos capaces de acceder a los datos de secuencia y a la información sobre las características físicas y de comportamiento de todo el mundo. Claramente, las posibilidades de invasión de la intimidad son inmensas. A fin de que podamos cosechar las mejoras de asistencia sanitaria que resultarán del análisis de estos datos de secuencia, tendremos que trazar medidas muy cuidadosas para proteger los derechos de las personas. No hay que subestimar la complejidad de este problema, ya que cada secuencia contendrá claramente bastante información para identificar a cada individuo incluso si tratamos de mantener su anonimato.

Quién tendrá derecho a mirar los datos de secuencia de una persona y en qué circunstancias podrá ejercer este derecho son sólo algunos de los problemas que tendrán que ser estudiados y, finalmente, resueltos. Otro problema es el de quién será titular de los derechos de explotación sobre las variaciones de secuencia del ADN individual y los historiales médicos relacionados con él. El inmenso problema que presenta esto es que una anomalía en el ADN que se descubre inicialmente en una persona acabe resultando finalmente útil para el diagnóstico clínico de una gran cantidad de personas. De la misma forma, terapias que se descubran eficaces para una variante genética podrían ser ampliables a gran número de personas. Debemos encontrar una fórmula para repartir el valor comercial, potencialmente muy importante, de este tipo de información de forma equilibrada entre el descubridor y la fuente. Un punto de vista extremo podría ser un acuerdo entre todas las personas para compartir sus datos genéticos y otros relacionados con ellos de manera libre y gratuita, por el bien común. Sin embargo, puede que esto no resulte satisfactorio para quienes han trabajado o trabajen duro en el futuro para descubrir genes alelos de enfermedades.

Se necesitará intenso tratamiento informático para explotar completamente la riqueza de los datos de la secuencia de ADN previstos. Es muy poco probable que esto constituya un cuello de botella importante. Aunque la base de datos que se necesita para representar toda la diversidad humana parece demasiado grande

para los actuales ordenadores, el poder de la informática y la capacidad de almacenamiento masivo de cualquier ordenador ha ido creciendo a un ritmo de  $10^4$  por década en las últimas tres décadas. Nada parece indicar que esta tendencia vaya a aminorarse. Por lo tanto, dentro de quince años, con un aumento de  $10^6$  en la capacidad de procesamiento informático, la información necesaria para contener la secuencia de ADN de toda la raza humana equivaldrá a unos pocos CD Roms de la tecnología actual. Por lo tanto, no habrá dificultades desde el punto de vista informático para utilizar los datos. Las cuestiones más importantes son las referidas a si seremos capaces de controlar las consecuencias sociales y políticas de disponer de todos estos datos.

## PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS CONGENITOS: NUEVAS PERSPECTIVAS

*Bartolomé Jaume Roig*

Unidad de Genética del Hospital Universitario Son Dureta de  
Palma de Mallorca. España.

Remember,  
by knowing about your genes,  
you increase your choices,  
limit your chances and  
safeguard your health.  
A. Milunsky, 1989.

### **Bases moleculares de la herencia**

La Genética Humana es la disciplina biológica que trata en el ser humano los diversos aspectos de la variabilidad y transmisión de esta variabilidad a futuras generaciones —*herencia*—. Su época de esplendor se inicia en 1953 cuando los profesores James Watson y Francis Crick descubren en el núcleo de las células el ADN (ácido desoxirribonucleico), llamado por algunos el hilo de la vida. El ADN nuclear, cuya estructura tridimensional recuerda la de una doble hebra en espiral —doble hélice— forma junto con un tipo especial de proteínas —protaminas o histonas— el esqueleto bioquímico de los 46  *cromosomas* humanos —23 de origen paterno y 23 de origen materno.

A lo largo de los cromosomas se distribuyen, con una posición fija sobre cada cromosoma y contiguos unos junto a otros, los *genes*, unidades fundamentales de la herencia, cuyo número en la especie humana oscila entre 50.000 y 100.000 y que pueden encontrarse como genes únicos —la gran mayoría—, formar parte de

familias génicas (globina, actina, miosina...) o agruparse en superfamilias de genes, como los genes de la inmunidad (inmunoglobulinas, receptores T, proteínas histocompatibles...). Los genes, y por ende el ADN, están constituidos a su vez por asociaciones en cadena de las estructuras bioquímicas conocidas como *nucleótidos*, en cuya composición intervienen una molécula de azúcar (desoxirribosa), una molécula de ácido fosfórico y una molécula nitrogenada, denominada base nucleica.

En el ADN estas bases nucleicas pueden ser de cuatro tipos: adenina, citosina, timina y guanina (representadas por sus iniciales, A, C, T y G, respectivamente) que al combinarse ordenadamente mediante un determinado código, el *código genético*, descubierto por los profesores Severo Ochoa y Marshall Nirenberg en 1956, formarán específicos y concretos mensajes genéticos, los cuales permitirán no sólo la construcción del armazón proteico de nuestro cuerpo, sino también el progresivo desarrollo de todas las funciones asociadas a nuestro organismo desde la concepción de nuestra célula primigenia.

La molécula del ADN humano está compuesta por aproximadamente 3.000 millones de pares de bases nucleicas (doble espiral) que están distribuidas a lo largo de estos 46 cromosomas, tal como ya se ha comentado en párrafos anteriores. Así, mientras el mayor cromosoma de nuestra dotación genética, el cromosoma 1, tiene alrededor de 249 millones de pares de bases, el menor de ellos, el cromosoma 21, únicamente tiene 48 millones.

Sin embargo, aproximadamente el 90-95 % del ADN contenido en el núcleo celular no codifica para ningún tipo de proteína (ADN no codificador). Únicamente alrededor de un 5 % del ADN codifica los diferentes tipos de proteínas (estructurales, funcionales y reguladoras), es decir, expresa algún gen. Este ADN no codificador se encuentra en su mayor parte separando físicamente los genes unos de otros (secuencias intergénicas); y una parte menor de este ADN no codificador se halla disperso en el interior de los propios genes, son los llamados *intrones*, secuencias génicas que separan y se distinguen de las secuencias génicas realmente codificantes, los *exones*. La función del ADN no codificador es actualmente desconocida, si bien se ha relacionado con mecanismos evolutivos.

En relación al ADN es necesario recordar que también existe fuera del núcleo celular, concretamente en las mitocondrias, si bien el ADN mitocondrial se rige por un código genético que presenta ciertas diferencias con el código que regula el ADN nuclear. Los genes mitocondriales por otra parte, además de ser básicamente codificadores de proteínas de tipo energético y no tener gran cantidad de ADN no codificador, son de herencia

materna debido a específicos mecanismos que se producen en el momento de la fertilización del óvulo por el espermatozoide.

Sin embargo, la molécula de ADN, que era considerada en un principio inalterable, se ha podido comprobar que está sujeta a cambios o *mutaciones* en su estructura bioquímica y, aunque la mayor parte de estos cambios mutacionales son espontáneos e inexplicables, ciertos factores como los agentes químicos o radiaciones ionizantes pueden incrementar dicha frecuencia mutacional, que en ausencia de dichos factores ambientales se evalúa aproximadamente en un cambio mutacional cada  $10^9$ -  $10^{10}$  pares de bases.

De esta forma, un gen cualquiera de los 50.000 a 100.000 que posee el genoma humano, cuyo tamaño puede oscilar en promedio entre un millar a varios cientos de miles de pares de bases—existen incluso genes de más de un millón de pares de bases—, puede que no funcione correctamente porque no esté presente en parte, en su totalidad, o por tener alguna lesión molecular (mutación puntual, inserción, inversión...) que, afectando a una o más bases nucleicas e incluso a grandes fragmentos cromosómicos, altere el mensaje genético de dicho gen, ya sea a nivel del propio ADN o en procesos como la síntesis proteica o la replicación, impidiendo con ello su normal función celular. Esta disfunción celular desencadena la aparición de un *error o defecto genético*.

## Defectos congénitos

Los defectos congénitos, definidos por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en 1982 como «cualquier anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional y/o molecular, presente al nacer o con una expresión más tardía, externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria (se transmite a la descendencia) o no, única o múltiple», constituyen por muchos motivos uno de los capítulos más importantes de la patología humana. Aproximadamente del 5-6 % de todos los recién nacidos vivos presentan algún tipo de defecto congénito (alteración cromosómica—1 %—, enfermedad hereditaria monogénica—1,4 %— y/o malformación congénita—3 %—) pudiendo tener éstos un origen genético (génico o cromosómico), ambiental, multifactorial (genético-ambiental) u oncogenético (tabla I, pág. 130).

Hoy en día, en los países desarrollados se ha comprobado estadísticamente que, gracias a la mejora en el control de las enfermedades de origen infeccioso-nutricional, la principal causa de muerte dentro del primer año de vida está producida por una

malformación o enfermedad con base parcial o totalmente genética lo que supone un 20 % de los casos. Estos defectos congénitos son a su vez responsables de aproximadamente un 30-40 % de los ingresos pediátricos hospitalarios, confirmándose por otra parte la existencia de una alteración cromosómica o morfológica en un 85 % de los abortos del primer trimestre de gestación siendo por ello una de las principales causas de infertilidad.

Estos datos epidemiológicos demuestran la importancia que los defectos congénitos tienen a nivel sanitario habiéndose por ello desarrollado en los últimos años diferentes programas de salud encaminados principalmente al asesoramiento genético así como a la detección precoz, diagnóstico postnatal y al diagnóstico prenatal de aquellas alteraciones cromosómicas, metabólicas, moleculares, embriopáticas o de cualquier otro tipo que puedan ser causa de deterioro psíquico o somático.

**TABLA I**  
**Incidencia de los principales defectos congénitos en la población general**

	Incidencia (recién nacidos vivos)
<b>A) Alteraciones cromosómicas,</b>	
Síndrome de Down (trisomía 21)	1/600-1/700
Síndrome de Edwards (trisomía 18)	1/3.500
Síndrome de Patau (trisomía 13)	1/5.000
Síndrome de Klinefelter (47, XXY)	1/1.000 varones
Síndrome de Turner (45, X)	1/3.500 mujeres
Triple X (47, XXX)	1/1.000 mujeres
<b>B) Enfermedades hereditarias monogénicas,</b>	
<i>Dominantes</i>	
Corea de Huntington	1/2.000
Hipercolesterolemia familiar	2/1.000
<i>Recesivas</i>	
Fibrosis quística	1/2.000-1/2.500
Fenilcetonuria	1/11.000
<i>Ligadas al sexo (cromosoma X)</i>	
Distrofia muscular de Duchenne	3/10.000 varones
Hemofilia A	2/10.000 varones
<b>C) Malformaciones congénitas</b>	
Sistema cardiovascular	40-96/10.000
Extremidades	40-80/10.000
Espina bífida/Anencefalia	18-50/10.000
Estenosis pilórica	0,3/100

FUENTE: Royal College of Physicians of London, 1989.

## Diagnóstico de los defectos congénitos

### 1. *Diagnóstico neonatal y postnatal (detección de portadores)*

Los avances que se han producido en las biotecnologías aplicadas a la medicina clínica han permitido, en los últimos años, realizar tras el nacimiento detecciones masivas para el *diagnóstico neonatal precoz* de individuos afectados de ciertas enfermedades hereditarias (*neonatal screening*). Ello es posible cuando la incidencia de la enfermedad a detectar es alta, la tecnología a emplear es asequible (técnica y económicamente hablando), existe un fácil acceso a la población a estudiar así como un eficaz tratamiento de la enfermedad. Esta detección de neonatos afectados, política adoptada por la mayor parte de los países desarrollados, se fundamenta principalmente en permitir un tratamiento precoz del afecto, evitando así la aparición de retraso mental como sucede en la fenilcetonuria (1/11.000 neonatos) o en el hipotiroidismo congénito (1/4.000 neonatos).

Otras anomalías metabólicas, cuya detección precoz está recomendada por la Organización Mundial de la Salud, son la hiperfenilalaninemia y el jarabé de arce si bien, en ciertos casos, como en la hiperplasia suprarrenal congénita, la distrofia muscular de Duchenne, la drepanocitosis o la fibrosis quística se ha cuestionado la validez de este tipo de detección debido al posible diagnóstico de falsos positivos o negativos, e incluso por no existir actualmente una terapia definitiva para muchos de estos procesos patológicos.

Sin embargo, el diagnóstico de un individuo afecto, a través de estos programas de detección neonatal, suministra una información privilegiada a las parejas: el potencial riesgo de recurrencia de dicha patología en futuras gestaciones, riesgo que deberá ser evaluado mediante el asesoramiento genético.

Por otra parte, el desarrollo de programas de detección de portadores (diagnóstico postnatal) de determinadas enfermedades genéticas permite un doble objetivo: informar al individuo portador sus específicos y personales riesgos así como ofrecerle futuras opciones (diagnóstico prenatal, adopción, inseminación artificial...). Este tipo de programas se inició en la década de los años setenta en ciertas comunidades en las que por razones geográficas, religiosas y/o étnicas existía, en comparación con la población general, una mayor incidencia de ciertas enfermedades hereditarias.

De esta forma se puede observar que, en ciertos casos, el riesgo de que un individuo esté afecto o sea portador de una determi-

nada enfermedad hereditaria depende, en gran parte, de su origen étnico (tablas II y III).

Y, en este caso, al igual que en el diagnóstico neonatal, deben existir unos requisitos mínimos para la realización de una correcta detección de portadores de una enfermedad hereditaria: a) exacto conocimiento de su patrón de herencia; b) perfecta caracterización del grupo geográfico, religioso y/o étnico con riesgo elevado de presentar dicha enfermedad; c) existencia de un método diagnóstico, rápido, eficaz, simple, automatizado y de bajo coste económico; d) posibilidad de diagnóstico prenatal. Por todo ello, el futuro de la detección postnatal (neonatal-portadores) al estar focalizada hacia la prevención de la patología genética está claramente vinculado al desarrollo del Proyecto Genoma Humano, ya que el número de enfermedades genéticas que pueden ser diagnosticadas precozmente se halla en continuo aumento gracias a la progresiva caracterización e identificación genéticas.

**TABLA II**  
**Incidencia de algunas enfermedades hereditarias en diferentes grupos étnicos o geográficos**

Enfermedad hereditaria	Incidencia (recién nacidos vivos)
Drepanocitosis (población negra americana)	1/400
Drepanocitosis (población negra africana)	1/40
Talasemia (población negra)	8/1.000
Talasemia (Grecia-Italia)	1/400
Fibrosis quística (población caucasoide)	1/2.500
Tay-Sachs (Ashkenacitas)	1/3.600
Fiebre Mediterránea Familiar (Sefarditas)	1/8.000

FUENTE: *Choices, not chances*. A. Milunsky, 1987.

**TABLA III**  
**Incidencia de individuos portadores de algunas enfermedades hereditarias en diferentes grupos étnicos o geográficos**

Enfermedad hereditaria	Incidencia (portadores)
Drepanocitosis (población negra)	1/12
Fibrosis quística (población caucasoide)	1/25
Fenilcetonuria (población caucasoide)	1/80
Tay-Sachs (Ashkenacitas)	1/30
Porfiria (población caucasoide sudafricana)	1/330
Talasemia (Grecia-Italia)	1/10

FUENTE: *Choices, not chances*. A. Milunsky, 1987.

## 2. Diagnóstico prenatal

Desgraciadamente, en muy pocos casos existe en estos momentos una terapia eficaz (cirugía, farmacología...) para la mayor parte de los defectos congénitos. Por ello, debido no sólo al *riesgo de recurrencia* que tienen las parejas con un hijo previo afecto, sino el *riesgo innato* de cualquier individuo a tener descendencia con un defecto congénito, el diagnóstico prenatal se plantea en la consulta de *asesoramiento genético pregestacional, prenatal y/o postnatal* como una de las opciones a las que podría acceder una determinada pareja al no existir ninguna gestación que esté exenta de riesgo genético.

A través, pues, de los diferentes tipos de asesoramiento genético y dadas sus peculiares características (confidencial, no coercitivo, claro, conciso, objetivo y respetuoso con la decisión y autonomía del/de los consultante(s)), se dará una completa información al/a los consultante(s) que le(s) permita asimilar y comprender perfectamente los diferentes aspectos relacionados con la enfermedad o el motivo de consulta genética (naturaleza y pronóstico del defecto congénito, riesgo y recurrencia, posibilidades y técnicas diagnósticas, fiabilidad de las pruebas, opciones...).

En términos generales, la estrategia básica del diagnóstico prenatal consiste inicialmente en establecer unos *grupos de riesgo* a partir de la identificación de aquellos individuos y/o parejas con riesgo genético superior al normal. Este nivel de detección, además de incluir métodos diagnósticos inócuos, simples, reproducibles y baratos, debe tener un gran nivel discriminatorio y baja tasa de falsos positivos, siendo fundamental tener una serie de criterios de selección que permitan discernir aquellos casos de mayor riesgo (tabla IV, pág. 134).

Estos criterios de selección permitirán, además, agrupar a los individuos y/o parejas consultantes en tres diferentes grupos según su riesgo teórico de tener descendencia afectada de un defecto genético en general.

a) RIESGO BAJO ( $< 0 = 1/100$ ).

- Mujeres de edad menor o igual a treinta y ocho años.
- Parejas con un hijo previo afecto de una trisomía simple (trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13...).
- Parejas con un familiar de primer grado con un Defecto de Tubo Neural (DTN).

b) RIESGO MODERADO (1/20-1/100).

- Mujeres de edad superior o igual a treinta y nueve años.

- Padre portador de una translocación (grupos cromosómicos D/G o G/G).
  - Hijo previo con un DTN.
  - Uno de los progenitores presenta espina bífida corregida.
- c) RIESGO ALTO (1/20 o mayor).
- Mujeres de edad superior o igual de cuarenta años.
  - Ambos progenitores son portadores de una enfermedad de herencia autosómica recesiva.
  - Uno de los progenitores está afecto de una enfermedad autosómica dominante.
  - Madres portadoras de una enfermedad de herencia ligada al cromosoma X.
  - Parejas con dos o más hijos afectados de un DTN.
  - Madre portadora de una translocación (grupos cromosómicos D/G o G/G).
  - Ambos progenitores son portadores equilibrados de una cromosomopatía (delección-inserción).

**TABLA IV**  
**Principales criterios de selección en la detección primaria de las personas, parejas o grupos con mayor riesgo de presentar un defecto congénito.**

- Historia familiar positiva (hijo previo y/o antecedentes familiares)
- Abortos espontáneos de repetición
- Edad de los progenitores
- Infecciones víricas (varicela, citomegalovirus...)
- Procedencia étnica-geográfica-religiosa (talasemia, Tay-Sachs, DTN<sup>1</sup>...)
- Diabetes materna
- Grupo Rh-
- Anormales valores de AFP<sup>2</sup>
- Exploración ecográfica positiva
- Progenitor portador/a de anomalía cromosómica
- Progenitor portador/a de enfermedad hereditaria
- Factores potencialmente teratogénicos (radiación, alcohol, drogas...)
- Consanguinidad

<sup>1</sup> DTN: Defecto de Tubo Neural.

<sup>2</sup> AFP<sup>2</sup>: Alfafetoproteína en Suero Materno.

Evidentemente, si bien los criterios de selección y los grupos de riesgo permitirán una criba de los defectos genéticos en general, las estrategias diagnósticas finales dependerán del tipo específico de defecto congénito a detectar.

**A) Riesgo de alteraciones cromosómicas**

- a) *Edad de los progenitores.* Se ha observado científicamente que la aparición de ciertas alteraciones cromosómicas (trisomía 13, trisomía 18, triple X y Síndrome de Klinefelter), está correlacionada con la edad materna avanzada (= o 35 años), siendo el Síndrome de Down (trisomía

21) donde dicha correlación resulta más evidente (tabla V).

De igual forma, estadísticas danesas señalan que las mujeres menores de treinta y cinco años cuya pareja tiene cincuenta y cinco o más años tienen un riesgo del 1% de tener descendencia con una anomalía cromosómica.

**TABLA V**  
**Incidencia del Síndrome de Down y las anomalías cromosómicas (totales) en la amniocentesis (+/-15-16 semanas de gestación)**

Edad materna (años)	Síndrome de Down (trisomía 21)	Total anomalías cromosómicas
33	1/417	1/185
34	1/323	1/154
35	1/250	1/125
36	1/192	1/101
37	1/149	1/82
38	1/115	1/66
39	1/89	1/53
40	1/69	1/42
42	1/42	1/27
44	1/25	1/17
46	1/15	1/10
48	1/9	1/6

FUENTE: E. Hook, Albany Medical College, Nueva York.

- b) *Progenitor portador/a de una anomalía cromosómica.* Estadísticamente hablando, 1/500 individuos es portador de una anomalía cromosómica que puede transmitir con alta frecuencia a su progeñie. Si bien una detección general de anomalías cromosómicas es prácticamente imposible de realizar por diferentes motivos (número de individuos a estudiar, coste económico...), se aconseja, a fin de detectar esa posible anomalía, la realización de un cariotipo (estudio cromosómico) cuando existe en uno de los progenitores sospecha clínica de una determinada alteración cromosómica, bien por una historia familiar positiva (hijo previo afecto o antecedentes familiares), abortos espontáneos de repetición y/o infertilidad.

Si la anomalía cromosómica detectada en el caso afecto es una translocación o mosaicismo, deberán estudiarse ambos progenitores para ver cuál ha podido ser el origen de la anomalía. Una vez descubierto el origen de la misma obligará al estudio de la rama familiar afectada (paterna o materna), permitiendo así detectar otros individuos portadores.

- c) *Hijo previo con una anomalía cromosómica.* La pareja con un hijo previo afecto de una cromosomopatía tiene un

grado variable de recurrencia de la misma, que dependerá del tipo de anomalía citogenética y cromosoma involucrado, de ahí su pertenencia a este determinado grupo de riesgo.

- d) *Marcadores bioquímicos de cromosomopatías.* En el caso de cierto tipo de alteraciones cromosómicas, especialmente en el Síndrome de Down, se ha observado, para una determinada edad gestacional, una marcada correlación entre la presencia de la cromosomopatía y unos niveles bajos en suero materno de AFP (Alfafetoproteína) y de estriol inconjugado, así como altos valores de la fracción  $\beta$  de la gonadotropina coriónica humana también en suero materno.

#### **B) Riesgo de enfermedades hereditarias**

En este caso, la estrategia básica a seguir es el diagnóstico de portadores de la enfermedad hereditaria a detectar, a ser posible mediante un estudio previo a la gestación (análisis prospectivo). Sin embargo, el principal factor limitante en esta detección de portadores es el modo de herencia (dominante, recesiva y ligada al sexo) de las más de 5.000 enfermedades hereditarias actualmente descritas (*Mendelian inheritance in man*, V. A. McKusick, 1992). Ahora bien, gracias a las técnicas de biología molecular, se está incrementando paulatinamente el número de entidades patológicas con posibilidad de detección (tabla VI, pág. 137).

De esta forma, si bien existe actualmente la posibilidad de detectar individuos portadores de ciertas enfermedades hereditarias a partir de una historia familiar positiva (distrofia muscular de Duchenne, hemofilia...), sólo se puede ofrecer una detección de portadores a nivel de toda la población en los casos de las hemoglobinopatías y la enfermedad de Tay-Sachs. El camino es difícil, así por ejemplo, si bien se creía posible la detección sistemática en la población general de portadores de la fibrosis quística (FQ) tras el aislamiento y caracterización del gen FQ a finales de 1989, ciertos factores, como la gran heterogeneidad mutacional que presenta este gen en diferentes poblaciones caucasoides, hacen que, por el momento, la detección de portadores quede circunscrita en la mayoría de los casos a las familias del caso afecto.

#### **C) Riesgo de malformaciones congénitas**

- a) Al ser el virus de la varicela, dentro de las causas infecciosas, uno de los principales agentes malformativos, debe asegurarse prioritariamente, la inmunidad materna antes de una gestación con la finalidad de prevenir una posible malformación congénita.

**TABLA VI**  
**Enfermedades hereditarias diagnosticables mediante técnicas de biología molecular (J. D. Goldberg, 1990)**

Defecto	Herencia	Cromosoma
Deficiencia de alfa-antitripsina	AR	14
Alfa-talasemia	AR	16
Enfermedad poliquística renal del adulto (Tipo I)	AD	16
β-talasemia	AR	11
Hiperplasia adrenal congénita	AR	6
Fibrosis quística	AR	7
Distrofia muscular Duchenne-Becker	LXR	X
Enfermedad de Alzheimer (familiar)	AD	21
Hipercolesterolemia familiar	AD	19
Poliposis de colon familiar	AD	5
Síndrome del X frágil	LXR	X
Síndrome de Gardner	AD	5
Hemoglobina Sc	AR	11
Hemofilia A	LXR	X
Hemofilia B	LXR	X
Enfermedad de Huntington	AD	4
Neoplasia endocrina múltiple tipo I	AD	11
Neoplasia endocrina múltiple tipo IIa	AD	10
Distrofia miotónica	AD	19
Neurofibromatosis tipo I	AD	17
Neurofibromatosis tipo II	AD	22
Enfermedad de Norrie	LXR	X
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	LXR	X
Fenilcetonuria	AR	12
Retinoblastoma	AD	13
Anemia falciforme	AR	11
Enfermedad de Tay-Sachs	AR	5
Síndrome de Von Hippel-Lindau	AD	3
Síndrome de Wiskott-Aldrich	LXR	X

AR: Autosómica recesiva; AD: Autosómica dominante; LXR: Ligada al X recesiva.

- b) La estimación entre la 16-18 semanas de gestación de un nivel alto (superior del percentil 95-97) de alfafetoproteína en suero materno (AFPSM), lo que supone un 3-5 % de las gestantes, en ciertos casos puede ser un valor indirecto de posible existencia de un Defecto de Tubo Neural (DTN), recomendándose, en esa situación, una ecografía de alto poder resolutivo. Si no fuera observado un defecto congénito, se plantearía la realización de una amniocentesis para valorar el nivel de AFP en el propio líquido amniótico (AFPLA), que de ser alto implicaría muy probablemente la presencia de espina bifida.

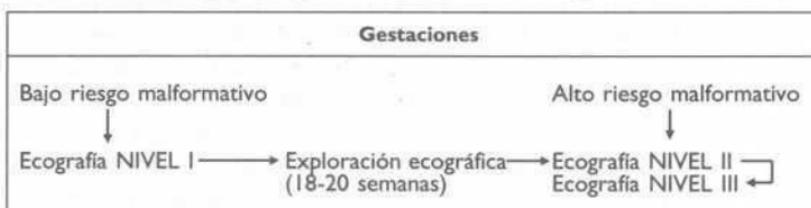
Sin embargo, los altos valores de AFPLA pueden deberse también a un incorrecto cierre de la pared abdominal (onfalocele) o a una filtración anómala a través de riñón (nefrosis congénita). Por esto, y para una precisa identificación del origen de la pérdida o salida de la AFP fetal hallada en el líquido amniótico, se valora además un enzima característico del sistema nervioso central, la acetilcolinesterasa, cuya presencia, en ausencia de contami-

nación por sangre fetal, permite dilucidar más del 90 % de estas dudas diagnósticas, señalando las estadísticas que el nivel de detección de los DTN en 100.000 embarazos controlados, gracias a la acción combinada de la AFPSM-AFPLA y la realización de una ecografía de alta resolución, permitió diagnosticar más del 99 % de este tipo de defectos congénitos (80-90 % de espinas bífidas y aproximadamente 100 % de anencefalias).

Afortunadamente, aunque la gran mayoría de gestantes con altos niveles de AFPSM tienen posteriormente normales observaciones ecográficas y de AFPLA en el Centro de Genética Humana de la Universidad de Boston se ha comprobado en ellas una mayor proporción de gestaciones de alto riesgo (muerte fetal, mortinatos, parto prematuro...), permitiendo con esta temprana detección un mejor seguimiento y monitorización de las mismas.

- c) Sin lugar a dudas, será, la valoración del estado fetal mediante la realización de ecografías básicas y de alta resolución en diferentes estadios de la gestación el método de detección más eficaz de malformaciones congénitas tanto en aquellas familias con antecedentes como en aquellas con sospecha clínica de posible proceso malformativo (diabetes materna...) (figura 1).

**FIGURA 1**  
Estrategia diagnóstica de la malformaciones congénitas mediante ecografía (J. M. Carrera, 1992)



### 2.1. Técnicas de diagnóstico prenatal

Las técnicas o estrategias empleadas en el diagnóstico prenatal de los diferentes defectos congénitos pueden ser clasificadas en dos grandes grupos: técnicas no invasivas e invasivas.

#### A) Técnicas no invasivas

- a) *Ecografía-Ultrasonografía.* Permite la visualización del feto mediante ultrasonidos y no supone peligro ni para la madre ni para el feto, pudiendo ser diagnosticadas un gran número de malformaciones congénitas (tabla VII, pág. 139).

**TABLA VII**  
**Principales malformaciones congénitas detectadas**  
**por ecografía-ultrasonografía (J. M. Connor y M. A.**  
**Ferguson-Smith, 1991)**

- <b>Sistema nervioso central</b>	Anencefalia, espina bífida, hidrocefalia, microcefalia, encefalocele.
- <b>Extremidades</b>	Polidactilia, osteogénesis imperfecta, acortamiento y deformidad de extremidades
- <b>Corazón</b>	Severos defectos cardiacos
- <b>Riñón</b>	Agnesis renal, enfermedad poliúística renal
- <b>Tracto gastrointestinal</b>	Atresia duodenal, defecto anterior de la pared abdominal, hernia diafragmática

- b) *Radiografía.* Sólo se emplea ocasionalmente en el diagnóstico prenatal de específicas anormalidades óseas como la displasia esquelética y la osteopetrosis, observables de forma óptima a las 20 semanas de gestación.
- c) *Marcadores bioquímicos prenatales de cromosomopatías y Defectos de Tubo Neural (DTN).* Valoración en el suero materno en una específica edad gestacional de ciertos marcadores bioquímicos que en determinados casos pueden ser orientativos de ciertas patologías.

#### **B) Técnicas invasivas**

A diferencia de las anteriores debido a la metodología requerida para su realización presentan un cierto riesgo —diferente para cada una de ellas— para la madre y/o el feto (tabla VIII, pág. 141).

- a) *Biopsia de vellosidades coriónicas.* Supone la extracción, vía transabdominal o transcervical, de una muestra de vellosidades coriónicas (idéntica dotación genética que el feto) bajo control ecográfico y sin necesidad de anestesia en una edad gestacional situada en promedio entre las 8 y 12 semanas de gestación. Cada biopsia proporciona aproximadamente entre 15 y 20 mg de vellosidades coriónicas que se emplearán para conocer el sexo fetal, el cariotipo así como para estudios bioquímicos y moleculares. Debido a la precocidad del estudio, los riesgos de pérdida fetal (2-4 %) son mayores que en la amniocentesis (0,5-1 %), si bien el riesgo de infecciones es muy bajo (1-3/1.000). En los últimos años se ha asistido hacia una utilización progresiva de la vía transabdominal frente a la vía transcervical, principalmente por el menor riesgo

de pérdida fetal y en ciertos centros se ha ensayado la realización de la biopsia corial ultraprecoz (menos de 9 semanas de gestación).

- b) *Amniocentesis.* La amniocentesis supone la obtención, en condiciones asépticas y bajo estricto control ecográfico –localización fetal y placentaria–, de un cierto volumen de líquido amniótico (LA) por punción transabdominal de la cavidad amniótica (riesgo de infecciones: 1/1.000).

Esta técnica, si bien se realiza por término medio a las 15-16 semanas de gestación, cuando la relación entre células fetales viables y no viables incluidas en dicho líquido amniótico es máxima, puede también realizarse en épocas más precoces: amniocentesis ultraprecoz (menos de 15 semanas de gestación). Estas células fetales del LA proceden de la desescamación de la piel, del tracto gastrointestinal y del sistema urinario fetal. A partir del líquido amniótico extraído (10-20 ml) se podrán realizar ciertos análisis (sexo fetal, cariotipo, ensayos bioquímicos, valoración de la AFPLA y estudios moleculares) que, en diferentes condiciones de estudio (cultivo celular, extracción ADN, cuantificación enzimática...), permitirán diagnosticar la posible existencia de un defecto genético. En la actualidad se están desarrollando nuevas técnicas menos agresivas y de menos requerimiento de muestra (microfiltración de mínimo volumen de líquido amniótico).

- c) *Fetoscopia.* Esta técnica permite la visualización directa del feto gracias al empleo de un endoscopio o fetoscopio, introducido en el útero a través de la pared abdominal con administración de anestesia local y control ecográfico. Permite, en una edad gestacional superior a las 17 semanas, la obtención de sangre, piel o tejidos fetales para diagnóstico o confirmación diagnóstica de enfermedades como las anemias hemolíticas hereditarias, ciertos síndromes inmunológicos o en los mosaicos cromosómicos.

Este método invasivo, al presentar mayores riesgos de pérdida fetal (3-6 %) y de parto prematuro (10 %) que en el caso anterior, queda reservado habitualmente a la prevención de defectos congénitos con un riesgo medio situado entre el 25 y 50 %.

- d) *Funiculocentesis.* Gracias a esta técnica, bajo control ecográfico, se puede obtener también sangre fetal, por punción del cordón umbilical (inserción placentaria) a

través de la pared abdominal externa. La mayoría de funiculocentesis se realizan a partir de las 20 semanas de gestación, habiéndose ya descrito algunos casos dentro del primer trimestre ( $\beta$ -talasemias), requiriéndose en ambos casos, antes de la realización de cualquier tipo de análisis, una confirmación de la exacta procedencia de la sangre (materna o fetal). La sangre fetal, en este caso, se empleará principalmente para una confirmación diagnóstica, un diagnóstico tardío o para el estudio de cierto tipo de infecciones o anomalías hematológicas. Es hoy en día un método de muestreo de sangre fetal alternativo a la fetoscopia.

**TABLA VIII**  
**Principales riesgos asociados a los métodos de diagnóstico prenatal invasivo**

Biopsia de corion	Amniocentesis	Fetoscopia	Funiculocentesis
Muerte embrionaria	Pérdida fetal	Parto prematuro	Infección
Aborto espontáneo	Lesiones fetales	Hemorragia	Parto prematuro
Infección intrauterina	Infección fetal	Infección	Pérdida fetal
Isoinmunización Rh	Muerte materna	Pérdida LA	
Malformación fetal	Hemorragia materna	Lesión materna	
Bandas amnióticas	Contracciones útero	Lesión fetal	
Parto prematuro	Infección materna	Lesión placenta	
Desprendimiento de la placenta	Perforación visceral		
Rotura membranas	Isoinmunización Rh		
Placenta previa y accreta			
Pérdida LA			

LA: Líquido Amniótico.

FUENTE: *Diagnóstico prenatal*, J. M. Carrera, 1987.

## 2.2. *Perspectivas en el diagnóstico prenatal*

En los últimos años el diagnóstico prenatal, gracias al progresivo desarrollo de técnicas y metodologías, que han permitido una mayor accesibilidad fetal, y al equipo multidisciplinario que le dedica su labor en constante reciclaje (ecografistas, citogenetistas, obstetras, bioquímicos, biólogos moleculares...) ha permitido elevar el grado de detección de los defectos congénitos hasta niveles en un principio insospechados.

De esta manera, el empleo conjunto, por una parte, de técnicas diagnósticas invasivas, que permiten en diferentes momentos de la gestación la obtención de material fetal (biopsia de vellosidades coriónicas, amniocentesis, funiculocentesis, fetoscopia) y su análisis subsiguiente empleando métodos citogenéticos, bioquímico-

metabólicos y/o moleculares, y de otra, técnicas diagnósticas no invasivas (ultrasonidos y ecografía –técnica digital, escala de grises, biometría, sondas vaginales, tiempo real, Doppler–, marcadores bioquímicos y/o ecográficos...), nos permite, el diagnóstico prenatal de más de 600 tipos diferentes de defectos congénitos (Catalog of prenatally diagnosed conditions, D.D. Weaver, 1992).

Sin embargo, la capacidad diagnóstica de los diferentes tipos de defectos congénitos no es uniforme (Tabla IX).

**TABLA IX**  
**Capacidad diagnóstica del diagnóstico prenatal**

Tipo de defecto congénito	Capacidad teórica de diagnóstico prenatal (%)
Alteraciones cromosómicas	100
Defectos de tubo neural	>95
Dismorfias	>90
Errores congénitos del metabolismo	<20
Hemoglobinopatías	>90
Enfermedades recesivas ligadas al sexo	20 (100 según el sexo)

FUENTE: *Diagnóstico prenatal*, J. M. Carrera, 1987.

Será en los próximos años cuando, debido a modificaciones en cierto tipo de procedimientos (incrementar precocidad y rapidez en los estudios...), empleo de nuevas técnicas diagnósticas (hibridación *in situ*, reacción en cadena de la ligasa, citometría de flujo, marcadores bioquímicos de DTN y cromosomopatías...), desarrollo de nuevas perspectivas metodológicas (diagnóstico preimplantatorio, análisis de células fetales en sangre materna, marcadores ecográficos de cromosomopatías...), mejoras en la formación de los especialistas involucrados, mayor coordinación y organización de los niveles de asistencia sanitaria, se producirán avances radicales en el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos.

## Conclusiones

El desarrollo y consecución de las diferentes etapas que supone el reto científico, técnico y humano del Proyecto Genoma Humano tendrán, posiblemente, un gran impacto en el conocimiento intrínseco no sólo de las enfermedades monogénicas, sino que además se irán desvelando los mecanismos y procesos involucrados en herencias de otros tipos (poligénica, multifactorial...). De ello, se verán beneficiados, cada vez más, el diagnóstico prenatal y posnatal de los defectos congénitos, ampliándose sus posibilidades diagnósticas (presintomática, preimplantacional...).

Este conocimiento creciente de los secretos celosamente guardados en el genoma humano permitirá conocer tarde o temprano los orígenes y con ello la regulación de procesos oncológicos o vinculados al sistema inmunológico del individuo.

Finalmente, la ilusión y esfuerzo intelectual y tecnológico depositados en este proyecto deberían permitir el tratamiento de la enfermedad a nivel molecular, es decir, la terapia génica.

Sin embargo, todo este desarrollo científico, técnico y metodológico que acompañará al Proyecto Genoma Humano hará emerger una serie de problemáticas, cuestiones y consideraciones éticas, legales y sociales que nos obligarán a reflexionar y desarrollar a su vez un código ético y legal que impida las posibles transgresiones a los derechos innatos a todo ser humano.

## Bibliografía

- Boué, A.:** *Médecine Périnatale. Biologie clinique du fœtus.* Médecine-Sciences Flammarion. Paris (1989).
- Brambati, B.;** Formigli, L.: *Obstetrical aspects of preimplantation genetic program.* First International Symposium on Preimplantation Genetics, Chicago (1990).
- Brambati, B.:** *Pruebas diagnósticas de enfermedades genéticas en estados tempranos del embarazo: implicaciones sociales y éticas.* En «Proyecto Genoma Humano», Fundación BBV, Bilbao, pp. 299-308 (1991).
- Cantor, C. H.:** «Orchestrating the Human Genome Project». *Science*, 248: 49-51 (1990).
- Carrera, J. M.:** *Diagnóstico prenatal.* Salvat Editores, Barcelona (1987).
- Carrera, J. M.:** *Avances en diagnóstico prenatal.* En «II Curso de Avances en Genética Humana», Palma de Mallorca, pp. 132-149 (1992).
- Connor, J. M.;** **Ferguson-Smith, M. A.:** *Essential Medical Genetics.* Blackwell Scientific Publications, Oxford (1991).
- Ferguson-Smith, M. A.:** «Early prenatal diagnosis». *Br. Med. Bull.*, 39: 301-404 (1983).
- Fraser, J. A.;** **Pembrey, M. E.:** *An introduction to medical genetics* (8.ª edición). Oxford University Press, Oxford (1985).
- Garver, K. L.;** **Marchese, S. G.:** *Genetic counseling for clinicians.* Year Book Medical Publishers, Chicago (1986).

**Goldberg, J. D.:** «Basic principles of recombinant DNA use for prenatal diagnosis», *Seminars in Perinatology*, 14/6, pp. 439-445 (1990).

**McKusick, V. A.:** *Mendelian inheritance in man* (10.ª edición). The Johns Hopkins University Press, Baltimore (1992).

**Watson, J. D.:** *The Human Genome Project: past, present and future*. *Science*, 248: 44-49 (1990).

**Weaver, D. D.:** *Catalog of prenatally diagnosed conditions* (2.ª edición). The Johns Hopkins University Press, Baltimore (1992).

## **EL DERECHO ANTE EL PROYECTO GENOMA HUMANO**

*Andreas Klepsch*

Dirección General de Ciencia, Investigación y Desarrollo de la Comisión de las Comunidades Europeas, Bruselas. Bélgica.

Intentaré ofrecer una aportación a las últimas novedades sobre el tema desde el punto de vista de alguien que ha estado implicado en el desarrollo y la organización de programas de investigación en las Comunidades Europeas.

Podría informar sobre la estrategia de los proyectos que vamos a apoyar y lo que vamos a hacer en la próxima ronda de programas —miniproyectos— que contemplamos para un período de dos años o dos años y medio, que comenzará a partir de ahora. Así que, cuando llegamos, digamos que a mediados de la década de 1980, aparentemente era el momento oportuno de hacer un esfuerzo coordinado sobre proyectos de secuenciación, proyectos de genoma en general y, entre ellos, por supuesto, el genoma humano. Y creo que hubo un cambio drástico a mediados de los ochenta, a saber, se comenzó a secuenciar o cartografiar de forma sistemática no con la finalidad de detectar enfermedades concretas vinculadas a genes, sino como un esfuerzo coordinado sobre el genoma en su totalidad. Y para darles una idea de la tarea, necesitaríamos una pila de papel de 72 metros de alto sólo para describir la secuencia del genoma humano. Y creo que nadie, ni siquiera con el equipo adecuado, podría ser capaz de manejar este tipo de información, en el caso de que dicha información nos cayera de repente del cielo.

Como he dicho, a mediados de los ochenta era el momento adecuado para abordar esta tarea en EE.UU. y en la CE. Los programas o proyectos relacionados con la investigación del genoma empezaron a finales de los ochenta y principios de los noventa en EE.UU. y Europa. Evitamos la polémica, también mencionada por el Doctor Cook-Degan, de si el Proyecto Genoma Humano pertenece más a la biotecnología o a la medicina, dándole al genoma humano en primer lugar su propia identidad. Teníamos un programa por sí mismo que trataba exclusivamente del genoma humano. Y estaba localizado en la unidad que se ocupa normalmente de la investigación médica. Y tuvimos cuatro o cinco tareas fundamentales. Quisimos mejorar el mapa genético y logramos una cartografía física; hicimos algo en relación con el tratamiento de datos y de bases de datos y obtuvimos mejoras en los métodos y en la metodología para la aplicación en medicina. Y habíamos estructurado los programas de forma que tratamos de poner las fuentes a disposición de los investigadores europeos, lo que quiere decir que apoyamos la distribución de clones de yak, ADNcs, costes... y muchas otras cosas, y con la condición de que hubiera libre acceso de los científicos europeos a esos recursos. Y había un cierto intercambio de información, de retroalimentación. Una vez cartografiados los propios clones de uno, se presentaban las secuencias de los mapas, etc. Y pronto nos dimos cuenta de que hacer algo —lo que en la mente de mucha gente quiere decir tratar directamente con la creación— tenía muchas implicaciones, y ya hemos escuchado bastantes consideraciones esta mañana sobre los aspectos éticos y probablemente el Doctor Elizalde, mi colega, informará esta tarde, en la sesión en la que participa, con más detalle sobre los aspectos éticos y jurídicos. Sin embargo, no sólo nos dimos cuenta de ello al preparar el proyecto del programa, sino que se ha dado la máxima consideración a los aspectos éticos e, incluso, hemos restringido nuestra investigación, realizado ciertas modificaciones en relación con los contactos, efectuando una revisión sistemática de los aspectos éticos de todos los proyectos, y hemos excluido ciertos tipos de investigación de los objetivos del programa. Y esto se hizo claramente a todos los niveles, pero, de hecho, por motivos económicos quedaron excluidos prácticamente todos los tipos de terapia genética. Y creamos un grupo de trabajo sobre los aspectos éticos, jurídicos y sociales. Como ya se ha mencionado antes, hemos publicado un primer informe y ahora vamos a continuar el trabajo tras haber recibido los resultados de dieciocho estudios que hemos encargado. Vamos a publicarlos y a revisar dichos estudios y después convocaremos de nuevo a este grupo, llamado ESLA, y haremos un segundo informe o informe final en relación con este programa.

Hace poco hemos tenido la fecha límite de esta convocatoria para propuestas en enero. Hemos lanzado una nueva convocatoria

para propuestas con un presupuesto mucho más alto (23 millones para investigación), como parte del programa de investigación biomédica, y hemos mantenido la identidad del esfuerzo especializado en el genoma humano, mediante disposiciones contractuales especiales, fórmulas especiales de financiación y muchas otras cosas. Abarcaremos las siguientes áreas: haremos de nuevo algo para mejorar el mapa genético; seguiremos con el mapa físico, con la secuenciación del ADN, el tratamiento automatizado de datos y con las bases de datos, y también nos ocuparemos de nuevo del desarrollo de la tecnología y la búsqueda de aplicaciones. Todavía no hay una decisión oficial sobre la financiación, pero creo que ya es posible informar sobre ciertas tendencias, lo que quiere decir que mantendremos un gran énfasis en la infraestructura. Sin embargo, aunque los fondos casi se han doblado, el aumento de los recursos es mucho más bajo en relación con todo el programa. Ello significa que tenemos más dinero para proyectos realizados por independientes sobre estos temas. Y vamos a tener proyectos muy interesantes sobre el tratamiento automatizado de datos y bases de datos. En la actualidad estamos discutiendo lo que vamos a hacer en el próximo programa. Y hay cierto trabajo de elaboración de hipótesis pendiente y tenemos ciertos conocimientos sobre desarrollo de tecnologías que tendremos en cuenta. Pero no sabemos cuál de las técnicas desarrolladas mantendrá dentro de dos o tres años los resultados que promete y qué otras opciones existirán. No podemos hacer predicciones. Algo que nos ocurrió cuando discutimos hace dos años lo que íbamos a hacer entonces fue que los científicos nos aconsejaron que mantuviéramos separadas las áreas de cartografiado de uniones genéticas y de cartografiado físico. Y ahora vemos que fue un error y estamos tratando de convertir estos proyectos en algo que denominaría cartografía integrada. No veo que los propios proyectos justifiquen seguir manteniendo esta separación defendida en el pasado, métodos de secuenciación inclusive.

Y también estamos analizando lo que vamos a hacer en el futuro en lo que respecta a la secuenciación. La estrategia fundamental, elaborada hace aproximadamente cinco años, era utilizar los diferentes sistemas de cartografiado para obtener las secuencias, clones y subclones listos para la secuenciación, y secuenciar aquellas partes que pudieran interesar. En la actualidad contamos con mucho más material, con un desarrollo tecnológico muy superior a lo que esperábamos que se produjera, con grandes avances en el campo del tratamiento automatizado de datos y bases de datos, nuevos programas informáticos, que creo que hay que hacerse la pregunta de si ir directamente a la secuenciación tiene más sentido, al menos dentro de dos años o puede que en un breve plazo. Lo que quiero decir es que comenzamos con el genoma humano basándonos en una estrategia en cascada para obtener progresivamente resultados más precisos. Se buscaba llegar a la

secuencia para utilizar y explotar su conocimiento. Por otra parte, tenemos colegas que están haciendo, en el programa de biotecnología, la secuenciación del genoma de la levadura. Y lo hicieron simplemente diciendo que iban a secuenciar el genoma de la levadura desde un extremo al otro. Y lo han hecho con éxito en el cromosoma 3. Actualmente se están investigando varios cromosomas más. Pero lo que realmente es diferente entre un organismo como la levadura y el genoma humano es que cuesta muy poco esfuerzo encontrar genes a partir de la secuencia de comida de la levadura, al menos para descubrir algunos genes o para encontrar estructuras abiertas de lectura de una cierta longitud. Y desde ahí se llega a los puntos calientes donde se puede suponer que habrá un gen, para encontrar dichos genes, encontrar su expresión y, a continuación, realizar un análisis funcional. Esto no es así en el genoma humano, porque el genoma humano está organizado en unas partes tan pequeñas del gen, que tenemos exones e intrones, y también tenemos largas ramas entre medias donde no hay ningún gen en absoluto. Creo que las cifras todavía son correctas, pero no podemos manejar ni tenemos una idea clara de más del 90 % del ADN humano, incluyendo las regiones de control, incluyendo las cosas que suponemos que están ahí para mantener una cierta distancia.

De manera que en el futuro tenemos que reconsiderar la integración de los diferentes proyectos de genoma, manteniendo la identidad de, por ejemplo, la aplicación médica y no implicarnos en los problemas de lectura. Creo que tenemos que considerar no sólo el manejo y control de datos, sino también el disponer de un método o enfoque enteramente nuevo de acceso al genoma humano desde el campo de la informática, la ciencia de los ordenadores. Necesitamos algunos algoritmos que nos ayuden a encontrar genes, para atribuir nuevas funciones y, después, identificar las funciones con esta información. Y por último, pero no por ello menos importante, está la cuestión —a la que no estaba dando gran importancia porque habrá dos colegas míos que hablarán también de este tema— de la consideración ética o los aspectos sociales y jurídicos de este trabajo y sus implicaciones. Yo pondría el acento en que son las implicaciones del trabajo, en vez del trabajo en sí mismo, las que necesitan una mayor consideración y que debe reforzarse el estudio de tal cuestión en los programas de investigación.

## **EL RAPIDO DESCUBRIMIENTO DEL GEN HUMANO: SU IMPACTO EN EL CAMBIO CIENTIFICO Y SOCIAL**

*J. Craig Venter*

Presidente y Director del Instituto de Investigación Genética de Gaithersburg, Maryland. Estados Unidos de América.

En 1990, en nuestro laboratorio del Instituto Nacional de Transtornos Neurológicos y Apoplejía, Institutos Nacionales de Sanidad estadounidenses (NIH, National Institutes of Health), estábamos trabajando en dos proyectos pilotos a gran escala sobre el genoma para secuenciar los cósmidos de la región de la distrofia miotónica del cromosoma 19 y la región de Huntington del cromosoma 4. La frustración ante el largo y lento proceso de secuenciar y analizar más de 200.000 pares de bases del ADN genómico, sólo para descubrir que la información de secuencia del cADN era absolutamente necesaria para su interpretación, condujo finalmente a la decisión de aislar y secuenciar los pequeños clones de cADN que identificaran exclusiva y eficazmente a los genes (Venter *et al.*, 1992). A mediados de 1991, publicamos un artículo en *Science* (Adams *et al.*, 1991) describiendo unos 300 genes humanos nuevos identificados mediante la secuenciación de secuencias marcadoras expresadas EST (*expressed sequence tag*).

Aunque hacía varios años que se utilizaba la secuenciación del cADN para analizar los genes, el método de secuenciación EST constituyó un avance estratégico para el descubrimiento de los

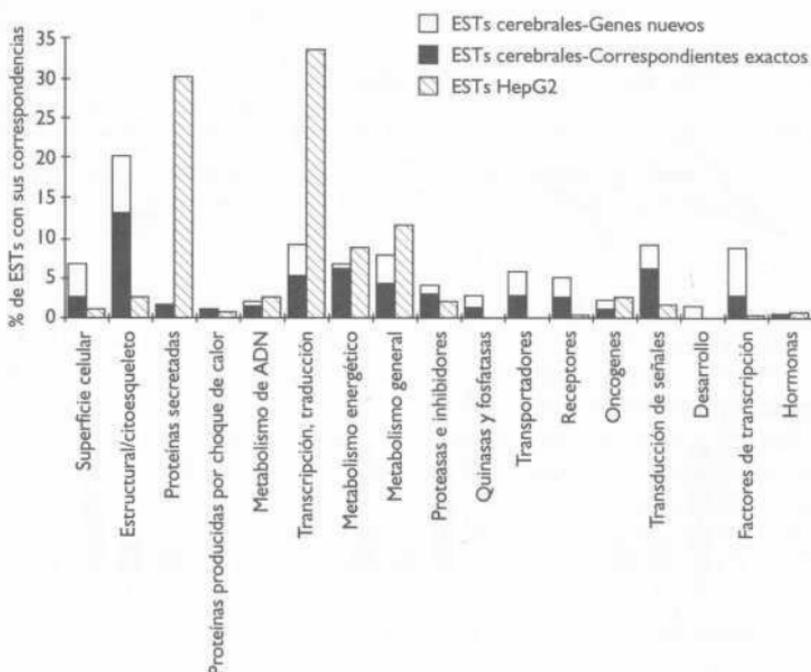
genes al aumentar la tasa de descubrimiento entre 100 y 1.000 veces. La secuenciación EST es asimismo económicamente rentable. De los 5-15 dólares que se calculaba que costaba cada par de bases terminado al inicio del Proyecto Genoma Humano, nuestra técnica de secuenciación EST de un solo paso ha reducido el coste de identificar los genes a menos de 0,12 dólares por par de bases. Los laboratorios de América del Norte, Europa y Japón, reconociendo estos avances, han adoptado inmediatamente la secuenciación EST como eje de sus esfuerzos en el terreno del genoma.

Comenzando con nuestros primeros resultados con el método EST en 1991, hemos publicado secuencias de EST de más de 8.500 genes humanos y hemos dado a conocer los datos de la secuencia y los resultados de los análisis a la comunidad mediante una base de datos informática (Adams *et al.*, 1991, 1992, en imprenta). Todos los clones de cADN de nuestro proyecto están a disposición de la comunidad científica internacional en la colección *American Type Culture*.

Se ha identificado un gran número de nuevos receptores y transportadores humanos; todos ellos son candidatos inmediatos para nuevas investigaciones como dianas para el desarrollo de fármacos específicos. Ahora estamos procediendo a caracterizar bioquímica y farmacológicamente productos proteicos seleccionados de estos nuevos genes. También hemos identificado muchos nuevos factores de transcripción, traducción y *splicing*, proteínas estructurales, enzimas y proteínas de superficie celular. Confiamos en que, a medida que estos genes se vayan caracterizando más, muchos demuestren ser de interés médico.

Al secuenciar ESTs de genotecas de cADN construidas de muchos tejidos diferentes, podemos construir perfiles de expresión de muchos genes humanos simultáneamente. La figura 1 (pág. 151) compara los números de los genes de varias categorías funcionales diferentes que han sido identificadas por secuenciación EST del cerebro (Adams *et al.*, 1991; 1992, en imprenta) y hepatocitos HepG2 (Okubo *et al.*, 1992). Más de 140 genotecas de cADN humano están siendo secuenciadas en la actualidad en el Instituto de Investigación Genómica (IIG). Estos datos nos permitirán comparar sistemáticamente los niveles de expresión de miles de genes en los tejidos y en los estadios de desarrollo. Podremos, por ejemplo, identificar genes que se expresan específicamente en la células tumorales metastásicas o precancerosas (figura 2, pág. 152) y utilizar esta información para el diagnóstico precoz del cáncer.

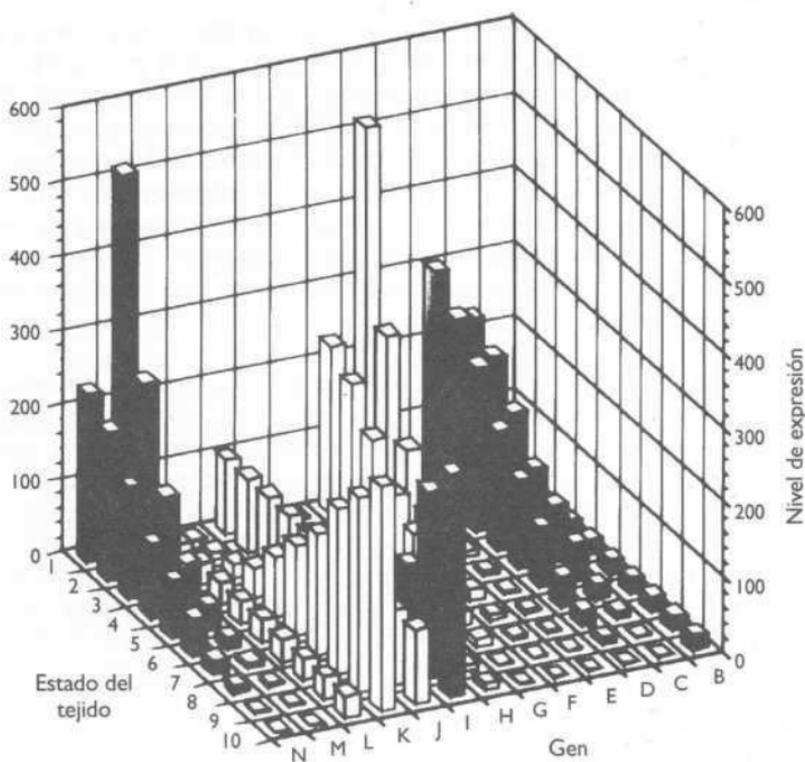
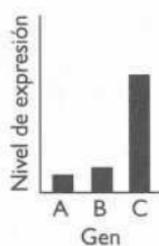
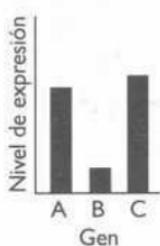
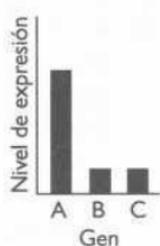
**FIGURA I**  
**Categorías funcionales de ESTs con sus correspondientes bases de datos**



Los científicos del Instituto de Investigación Genómica también han desarrollado un *software* (soporte lógico) nuevo para perfeccionar el control de calidad, el análisis y el uso de los datos EST (Kerlavage *et al.*, 1993; White *et al.*, 1993). Este soporte lógico ha sido adoptado asimismo por otros laboratorios de secuenciación de alta producción. El Instituto de Investigación Genómica está creando en la actualidad la primera base de datos de funciones y expresión de los genes del mundo, que estará a disposición de la comunidad científica mundial mediante una red internacional de ordenadores.

Mediante la secuenciación del cADN, nos acercamos al objetivo de secuenciar la mayoría de los genes humanos mucho más rápidamente de lo que se anticipó originalmente. Esto significa que los aspectos científicos, sociales, jurídicos y éticos se acelerarán de igual manera. El Instituto de Investigación Genómica cree que el progreso científico debe guiarse por principios éticos y jurídicos. Por consiguiente, hemos creado un Departamento de Normas y Ética de la Investigación (Dep. of Research Policy and Ethics), presidido por Leslie A. Platt, J. D., para alentar el examen público de los aspectos genómicos que van surgiendo (tabla I, pag. 153).

**FIGURA 2**  
**Seguimiento de la expresión de los genes a través de los cambios fisiológicos y patológicos**



**TABLA I**  
**Aspectos genómicos actuales y emergentes**

- Patente de genes
- Usos sociales de la información genómica
- Implicaciones de las pruebas genéticas
- Conocimiento genético y opciones reproductivas
- Confidencialidad y acceso a los seguros sanitarios y de vida
- Implicaciones de la experimentación genética
- Efectos en los sistemas de asistencia sanitaria de América y del resto del mundo
- Retos a las creencias religiosas y convicciones filosóficas
- Métodos para maximizar los avances de la investigación genómica a la vez que se reconocen y se abordan los riesgos que presenta

El Departamento de Normas y Ética de la Investigación ha establecido un programa polifacético que debe desarrollarse y coordinarse en estrecha consulta con un consejo consultivo de normas y ética de la investigación. Entre los miembros del consejo figura una representación amplia y diversa de destacados científicos y personalidades no científicas. El objetivo de esta iniciativa es ayudar a informar y orientar el debate público esencial sobre las implicaciones y el impacto que la moderna investigación genómica tendrá en el mundo.

Un segundo objetivo crucial de esta iniciativa es garantizar la integración de un examen empírico, desde el principio, de la base ética de la investigación genómica efectuada en el Instituto de Investigación Genómica. El Instituto de Investigación Genómica cree que de este modo seremos más capaces de hacer frente a nuestra propia responsabilidad moral a la vez que proporcionamos un modelo para que otras personas implicadas en la investigación genómica básica o aplicada integren un examen serio de la investigación crítica con el trabajo científico subyacente.

El Proyecto Genoma Humano original contemplaba tener secuenciados todos los genes humanos para el año 2005. El Instituto de Investigación Genómica prevé la identificación de la gran mayoría de los genes humanos en los próximos dos años. El conocimiento obtenido de esta investigación revolucionará la medicina, la agricultura y la biotecnología; por tanto, tenemos que estar preparados para utilizar juiciosamente dicho conocimiento.

## Bibliografía

**Adams, Mark, D., et al.:** «Sequence Identification of 2.375 human brain genes». *Nature*, 355: 632-634 (1992).

**Adams, Mark, D., et al.:** «Complementary DNA Sequencing: Expressed Sequence Tags and Human Genome Project». *Science*, 252: 1651-1656 (1991).

**Adams, Mark, D., et al.:** *Rapid cDNA Sequencing (Expressed Sequence Tags) from a Directionally Cloned Human Infant Brain cDNA Library.* En prensa.

**Adams, Mark, D. et al.:** *3400 New Expressed Sequence Tags Identify Diversity of Transcripts in Human Brain.* En prensa.

**Kerlavage, Anthony R., et al.:** *Analysis and Management of Data from High-Throughput Expressed Sequence Tag Projects.* Proceedings of the Twenty-Sixth Annual Hawaii International Conference on System Sciences 585-594 (1993).

**Okubo, K., et al.:** «Large Scale cDNA sequencing for analysis of quantitative and qualitative aspects of gene expression». *Nature Genetics*, 2: 173-179 (1992).

**Venter, J. Craig et al.:** «Genome sequence analysis: scientific objectives and practical strategies». *Trends in Biotechnology*, Jan/Feb 8-11 (1992).

**White, Owen et al.:** *A Quality Control Algorithm for DNA Sequencing Projects.* Presentado.

## ULTIMOS AVANCES

*Victor Walter Weedn* \*

Teniente Coronel, Cuerpo de Sanidad, Ejército de EE.UU.  
Instituto de Patología de las Fuerzas Armadas, Washington  
D. C. Estados Unidos de América.

(Las opiniones que se expresan en el presente artículo son las del autor y no reflejan necesariamente los puntos de vista del Departamento del Ejército, del Ministerio de Defensa, o del Gobierno de Estados Unidos)

Voy a hacer algunos comentarios sobre la tecnología del Proyecto Genoma desde el punto de vista de alguien que no participa en él. Quiero destacar, como otros lo han hecho antes que yo, que vamos a asistir a una aceleración del progreso científico.

El desarrollo de la tecnología ha sido y es parte importante de la iniciativa del Proyecto Genoma. Un objetivo de los primeros cinco años es la mejora en la eficacia y la reducción de costes de la tecnología de cartografiado y secuenciación, incluida una reducción en el coste de secuenciación de 0,5 dólares EE.UU. por base.

La mayor parte del progreso en el proyecto genoma hasta la fecha se debe simplemente a la robotización de los pasos manuales o a descubrimientos tecnológicos en otros campos distintos al de la secuenciación del ADN. Los principales avances

---

\* Reconocimiento: Agradezco a Alison Tinsley su colaboración en la redacción de la presente comunicación.

se produjeron con las nuevas estrategias para dirigir los esfuerzos de cartografía y secuenciación. La reacción en cadena de polimerasa, que entró en escena cuando estaba comenzando el proyecto, y la clonación de YAC se pueden considerar meros ejemplos de manipulación de muestras. Pero el Proyecto Genoma Humano no ha generado todavía avances significativos en la tecnología de secuenciación. Cuando tengan lugar estos avances en la secuenciación, si lo tienen, el progreso se acelerará.

El primer secuenciador comercial precedió al nacimiento del Proyecto Genoma Humano. Actualmente existen en el mercado varios secuenciadores automáticos de ADN. De hecho, se han vendido más de 1.000 aparatos en todo el mundo a un coste de aproximadamente 120 millones de dólares. Los secuenciadores automáticos que se han comercializado pueden efectuar la secuenciación a un precio inferior a un dólar por base cuando se emplean en operaciones eficaces a gran escala, con lo que se aproximan al objetivo fijado para cinco años de llegar a 0,5 dólares por base. Este reconocimiento, que los secuenciadores automáticos eran mejores de lo que se pensó originalmente, quizá contribuyó a que se diera menos importancia al progreso creciente en la secuenciación en favor de una investigación a más largo plazo. Se han invertido fondos importantes en tecnologías avanzadas, pero todavía están en desarrollo. El progreso creciente que se ha logrado y que sigue aumentando ha sido obtenido generalmente gracias a los esfuerzos de los propios fabricantes comerciales. Así, el principal progreso habido en el Proyecto Genoma Humano se ha realizado hasta la fecha sin el aprovechamiento de importantes avances tecnológicos en la secuenciación automática. No obstante, varias áreas de la tecnología de la secuenciación podrían dar fruto pronto.

Los actuales instrumentos automáticos ahorran tiempo principalmente gracias a la eliminación de la autorradiografía, la automatización del análisis y a que permiten un flujo constante de trabajo. Los tiempos de desarrollo electroforético son mayores que con la secuenciación manual, habitualmente entre 8 y 12 horas, porque todo el conjunto de bandas debe pasar por un detector. Además de la fabricación del gel y de la preparación, el tiempo de desarrollo electroforético es el factor que impone límites, debido al dilatado tiempo de actuación de los secuenciadores automáticos convencionales. El tiempo de desarrollo electroforético depende del voltaje que se aplica al gel. Cuanto mayor es el voltaje, más rápido es el desarrollo. Sin embargo, el voltaje que se puede aplicar se encuentra limitado por la generación de calor. Con los geles de poliacrilamida en placa convencionales se trabaja con un voltaje de 1.000 a 2.000 voltios (aproximadamente 40 V/CM).

Pero cuanto más pequeño, mejor. Los geles ultrafinos tienen un grosor más pequeño y utilizan menos corriente en total. Así, los geles ultrafinos pueden tolerar voltajes más altos antes de verse limitados por la generación de calor Joule. Un sistema manual que se encuentra en el mercado ofrece tiempos de desarrollo electroforéticos de entre 15 y 30 minutos. El gel ultrafino mide 0,05 milímetros de espesor y se trabaja habitualmente a unos 6.000 voltios (100-200 V/CM). Los geles ultrafinos también tienen un mayor poder de resolución y por tanto son capaces de determinar con precisión un mayor número de bases por desarrollo. Por ejemplo, un proveedor de sistemas ultrafinos ofrece un 77 % más de bases en una quinta parte del tiempo que los geles de secuenciación convencionales.

Pero cuanto más pequeño, mejor. En lugar de efectuar la electroforesis en placa, se puede efectuar en un capilar con un diámetro interno de entre 50 y 75 micras. Estos capilares disipan el calor más eficazmente que los geles en placa y por lo tanto toleran voltajes más altos.

La electroforesis de gel capilar (EGC), en la que el capilar se llena con una matriz de gel de poliacrilamida, es un método excelente para secuenciar fragmentos de ADN. La EGC se trabaja generalmente a entre 8 y 15 KV (150-300 V/CM) con un tiempo real de análisis de entre 20 y 40 minutos. En vez de gel, se puede usar una matriz de polímero sin entrecruzamientos y se pueden obtener tiempos de desarrollo tres veces más rápidos que con la EGC.

La mayor parte del tiempo no se ahorra en el tiempo de desarrollo, sino en la eliminación de la fabricación y preparación de un gel de poliacrilamida. Los capilares se adquieren prellenados y se usan reiteradamente. Por lo tanto, la EGC puede ser un sistema verdaderamente automatizado. Se cargan las muestras en un autocargador de muestras y el operario se puede ir a dar una vuelta.

Sin embargo, la ventaja por desarrollo en la velocidad de los instrumentos actuales de CE viene negada por el hecho de que son un canal simple mientras que hay muchos carriles en un instrumento de gel en placa. Ya se han descrito los CE multicanales. Aún más, el CE se puede incluso operar en modo fluorescente de longitud de onda múltiple. Existe un claro potencial para reemplazar los actuales secuenciadores automáticos con instrumentos basados en el CE.

Como con los geles ultrafinos, cuanto menor es el tamaño del canal mayor es la resolución, lo que se traduce en un mayor ritmo de lectura de bases. Algunas personas afirman que han logrado secuencias fiables de más de 800 bases usando la EGC.

Un instrumento CE adecuado para caracterizar al ADN cuesta la tercera parte de algunos secuenciadores automáticos. El coste por desarrollo es menor y los menores volúmenes que se requieren se traducen en una reducción de los costes de los reactantes.

Hemos visto que los canales electroforéticos más pequeños se traducen en una menor generación de calor, en mayor tolerancia al voltaje y en menores tiempos de desarrollo, a la vez que en una mayor resolución y en menores costes. Podemos imaginar el potencial de una mayor miniaturización mediante las técnicas actuales de microfabricación. El microchip revolucionó la industria de la electrónica y teóricamente podría ofrecer los mismos resultados en esta área. Por ejemplo, es posible fabricar un abanico de canales electroforéticos capilares aún más pequeños grabados en una pastilla de sílice. Se ha lanzado una importante iniciativa usando la tecnología del microchip de otra manera; concretamente en la secuenciación directa por hibridación porque se pueden manufacturar eficazmente miles de combinaciones posibles de sondas de oligonucleótidos en fase sólida en la misma forma en que se insertan miles de transistores en un chip de circuito integrado.

Pero lo menos es más. Precisamente porque la espectrometría de masas (EM) analiza las moléculas individuales puede efectuar análisis en segundos o en tiempos menores con resolución a escala atómica. Por consiguiente, el mayor potencial para la secuenciación del ADN podría estar en la EM. Aunque se pueden teorizar muchas estrategias potenciales para la secuenciación con la EM, en la forma más simple, la EM, como la electroforesis, sólo es un método para separar fragmentos de ADN por su tamaño (masa). Ha habido una revolución en la capacidad de los espectrómetros de masa para analizar grandes biomoléculas; sin embargo, todavía no disponemos de los resultados de las actividades para la secuenciación de la EM que se están llevando a cabo.

Aunque están tardando en producirse espectaculares avances en la tecnología de secuenciación del ADN, los habrá. A pesar de que no todo el mundo comparte este punto de vista, creo que estamos a punto de ver una revolución en las tecnologías de secuenciación. Predigo que en los próximos años veremos instrumentos comerciales de mucho más rendimiento basados en tecnología de gel que no sea de placa. Ya que hay otros intereses comerciales y de investigación, esta tecnología se desarrollará con independencia del propio Proyecto Genoma. Con estas ventajas en las tecnologías de secuenciación, el desarrollo de la información genética se acelerará más. Los efectos irán mucho más allá del propio Proyecto Genoma para alcanzar a todas las ciencias biológicas y a la medicina clínica. Las implicaciones éticas, jurídicas y sociales se desarrollarán al mismo ritmo.

## COLOQUIO



## COLOQUIO

**Hamilton O. Smith.** No sé a cuál de los oradores debo dirigir mi pregunta. El año pasado se anunció lo que algunos consideraron un avance técnico en la secuenciación, utilizando iniciadores hexámeros. ¿Cuál es su opinión sobre este método desde el punto de vista de la aceleración de la secuenciación? y ¿es la realidad en este momento?

**Respuesta.** A lo que usted se refiere es a la capacidad de presintetizar todos los hexámeros aleatorios y entonces extraerlos de una biblioteca preexistente para acelerar la secuenciación, en que se supone que la síntesis de oligonucleótidos es realmente un paso importante. No es muy probable que vaya a tener un efecto sobre la secuenciación del genoma humano, debido a la cantidad de elementos repetidos en el ser humano, pero podría tener un efecto drástico en la secuenciación del ADN complementario en toda su longitud.

**Pregunta.** Para hacer la pregunta tendría primero que confirmar la personalidad del señor Venter, sobre todo si es él quien está en el origen de las solicitudes de patentes sobre genes humanos que se han realizado en Estados Unidos y ante la Oficina Europea de Patentes. Entonces, la verdad es que aunque el tema a lo mejor se podía debatir mañana, tampoco quisiera desaprovechar la oportunidad de pedirle, si es él, que explique un poco cuál es la justificación, desde su punto de vista, de esta política de patentar genes humanos.

**Craig Venter.** Creo que esto se va a discutir con mucho detalle mañana, y no me gustaría apropiarme de esa sesión, de manera que aplazaré la respuesta hasta entonces.

**Pregunta.** Quisiera preguntar al señor Gajdusek lo siguiente: dentro de quince o diez años, cuando tengamos todo el genoma humano descifrado puesto sobre la mesa, ¿qué tipo de cosas

podremos saber sobre una persona analizando o echando un vistazo a este genoma?

**Carleton Gajdusek (Moderador).** Depende de lo que usted quiera saber. Evidentemente, si examinamos las porciones del genoma que están asociadas con mutaciones específicas de una enfermedad cromosómica dominante cuya aparición se retrasa en el ciclo vital, y que tiene penetrantes elevados, los cuales sólo podemos determinar por experiencia clínica en lugares diferentes, porque hemos descubierto que para un único gen aquí en Europa, los penetrantes pueden ser cero o muchos, dependiendo del ambiente. De manera que debemos tener cuidado incluso a la hora de predecir lo que significa una experiencia en una parte del mundo, partiendo de lo que significa en otra. Tenemos ahora ejemplos perfectos de enfermedad cromosómica dominante de aparición tardía que causa enfermedad mortal, pero no penetra en un ambiente y sí lo hace en otro. Cuando hay que predecir algo sobre la personalidad o la experiencia, utilizo animales domésticos, caballos, perros o gallos de pelea como ejemplos de crianza de personalidad que ha tenido éxito mucho antes que el Proyecto Genoma. No sé si alguna vez buscaremos tipos de capacidad y de incapacidad en los factores multigénicos complejos que los determinarán, pero hago gran hincapié en el hecho de que el procesamiento real de los datos, el soporte lógico para el cerebro humano y la mente está en gran medida determinado de manera ambiental, además de por su base genética. De manera que, teniendo esto en cuenta, gemelos idénticos, genomas idénticos pueden tener conductas e incluso una estructura en su cerebro totalmente distinta dependiendo de las influencias sensoriales en la infancia.

**Respuesta.** Sólo una respuesta adicional rápida a esa pregunta. Los genes nos conducen a las proteínas. Conocemos sólo unas pocas proteínas y sus funciones en las células humanas. Pero la ruta más sencilla para descubrir las proteínas y el modo en que dirigen la química de las células y el desarrollo es descubrir los genes que nos dan las secuencias de proteínas.

**Carleton Gajdusek.** Me gustaría llamar la atención sobre otro punto, cuando se piensa desde la perspectiva de todas las propiedades en la evolución de conocer el genoma. El genoma ha sido utilizado ampliamente en agricultura, sin conocer mucho sobre él, para desarrollar mediante clonación y crianza consanguínea el tipo de especie que deseamos en la cría de ganado y en la agricultura. Pero también ha conducido a resultados completamente impredecibles. Nadie se atrevería a predecir lo que ello significa en función de la evolución más rápida de los microbios que afectan a esas plantas. Y como resultado, muchas de las plantas de ingeniería genética han sido barridas por viroides y

otros microbios de evolución reciente, cuyo manejo no podemos predecir. Y por tanto, cualquiera que siquiera sueñe con manipular una línea germinal, como hemos hecho en nuestra agricultura y cría de ganado, producirá un aumento en la susceptibilidad y la velocidad evolutiva para microbios patogénicos que no tenemos capacidad para predecir, a partir de la lectura del genoma humano.

**Pregunta.** Quisiera preguntar a cualquiera de los presentes que quiera contestar. Recientemente ha aparecido en la prensa una nueva iniciativa que consiste en el tratamiento de algunas enfermedades genéticas, monogénicas, mediante células madre extraídas a partir del cordón umbilical de la madre; incluso se han aplicado estas células con genes modificados en niños de tan sólo cinco días de edad. Entonces mi pregunta va en referencia a lo que es la terapia génica ¿Cuál es el nivel de precisión que actualmente tenemos para colocar los genes que nos faltan en los lugares donde realmente los necesitamos? Y, ¿cuál es el valor diagnóstico —esto es una pregunta añadida— de los tests genéticos que ahora se empiezan a hacer? ¿Qué valor tendrán en el futuro?

**Respuesta.** Le voy a contestar en referencia a una enfermedad en concreto, sobre la que yo he trabajado en mi estancia en París. Se trata de la fibrosis quística del páncreas, de la que ya he comentado algo y querría insistir ahora brevemente en ciertos aspectos. En 1985 se localiza en el cromosoma 7; en 1989 se caracteriza el gen en su totalidad, y en estos momentos se está iniciando ya, como sabrán ustedes, la terapia génica. La última nota que tenemos los que formamos parte de este Consorcio Internacional sobre fibrosis quística, de hace escasamente 20 días, es que el número de mutaciones del gen es de 300 en total. Y por lo que respecta a la pregunta de la terapia génica, yo le voy a contestar sobre la fibrosis quística. Como sabrán se ha avanzado mucho. El gran problema de la fibrosis quística —si Usted dice la precisión— radica en que en el caso concreto se emplea un adenovirus al que se le ha eliminado su capacidad patogénica; pues bien, el problema con que nos encontramos básicamente y que se manifestó en el último Congreso de Fibrosis Quística norteamericano se refiere a que el epitelio pulmonar, a nivel de la primera capa epidérmica, es muy difícil, hay una constante descamación. Por consiguiente, si esto es lo que usted preguntaba en cuanto a la fiabilidad y eficacia del tratamiento, yo supongo que las próximas investigaciones demostrarán que poco a poco avanzarán en este camino.

**Pregunta.** Yo también quería hacer referencia a las enfermedades que son causadas por defectos en más de un gen, esto es,

las enfermedades poligenéticas. En este sentido las expectativas parece que son bastante pobres de momento.

**Respuesta.** Bueno, en mi modesto saber y entender, creo que se está iniciando el avance en las enfermedades monogénicas, y el gran problema con que se encuentran quienes están trabajando en el campo de la herencia multifactorial es eso mismo, que afecta tanto el ambiente, y digamos la parte genética. Por lo tanto no creo que se estén haciendo —como mis contertulios podrán comentar— grandes avances en este campo.

**Pregunta.** Quería preguntar al Doctor Grisolia, por si él puede resumir. Estos dos años de evolución, de cambios que ha habido, ¿han fabricado nuevos temores respecto a lo que se planteó en Valencia? Estos dos años de distancia, pasar de 2.000 a 20.000, ¿nos han fabricado nuevos temores?, ¿hay nuevas vías de zonas peligrosas —por decirlo así—, tanto en el avance tecnológico como en el propiamente científico para esa dignidad humana que era la base de lo que se quería preservar?

**Respuesta.** Le contestaré desde mi punto de vista. Usted preguntaba acerca de los temores. Bueno, yo sí pienso que los temores son, deben ser, los mismos los de hace unos años que los actuales, pero yo siempre pienso —no se si ha quedado reflejado con mi charla— en la responsabilidad de quienes trabajan en el tema. Por lo tanto, yo no creo que haya nuevos temores; están los mismos temores. Lo que, quizás, cuanto más se descubre más uno avanza en el conocimiento, lo reflejaba una de las charlas, cuanto más uno profundiza siempre quedará la frontera, digamos, el misterio siempre irá avanzando en la ciencia. Entonces, de alguna manera yo creo que los temores son infundados desde el momento que el sentido común —es la gran ventaja que tiene el ser humano, que hace la reflexión— domine en estos laboratorios y centros de investigación. Yo no se si el Profesor Grisolia quiere comentar algo adicionalmente.

**Santiago Grisolia.** No. Yo creo que tiene razón, pero, en fin, yo creo que las preguntas deben ir más a ustedes y sobre todo a los portavoces que están aquí presentes.

**Charles R. Cantor.** Pienso que lo que ha sucedido desde la reunión de Valencia ha sido un tremendo aumento en el ritmo de descubrimiento en todo el Proyecto del Genoma. La tecnología avanza. El progreso realizado en el Genetón con la cartografía, nuestros propios progresos y los de otros en el descubrimiento de genes han mostrado de hecho cuán poca información teníamos sobre la que basar nuestro conocimiento acerca de la fisiología humana y la bioquímica en el pasado. La tremenda explosión de conocimiento e información, sin la comprensión de esa informa-

ción, puede conducir a temores. De manera que puede haber mayores temores, pero eso se puede manejar con mayor difusión, explicando al público y la prensa que existe una gran diferencia entre la terapia génica de un individuo y cualquier intento, en cualquier etapa, de tocar la constitución genómica de la especie. Existe un grado de desconocimiento tal que, desde mi punto de vista, no estará justificado en esta década o la siguiente, porque hemos aprendido a esperar una enorme variabilidad de la expresión fenotípica de cada gen único en situaciones ambientales diferentes. Y la enorme complejidad de las interacciones posibles de un gen y su producto en la función completa de adaptación de los individuos de una especie está más allá de nuestra capacidad para predecir o incluso para saber cómo podremos predecirla. De manera que no estamos hablando sobre la misma cosa cuando hablamos de la terapia génica y de alterar el gen en el individuo. En cuanto a que alguien proponga criar seres humanos como hacemos con nuestros animales y plantas domésticos, hemos estado haciendo esa clase de clonación y manipulación de genes sin realmente saber lo que hacíamos y experimentando las dificultades de nuestra falta de predicción. El Proyecto Genoma no nos dará esa capacidad para predecir. Por tanto, debemos vincular muy estrechamente nuestros temores, diría yo, a cualquier propuesta de manipulación del genoma. Pero en cuanto a la terapia, es un asunto diferente.

**Pregunta.** Me gustaría saber cuál es la magnitud, la dificultad en el mapeo genético de los genes saltarines, y cuál es el nivel de información en materia de transmisión horizontal de genes.

**Respuesta.** No hay pruebas, no en el ser humano de todos modos.

**Pregunta.** No tiene evidencia en material de transmisión horizontal, pero ¿podría aclararme si existen genes saltarines en materia de genoma humano?

**Respuesta.** El único dato que se me ocurre que se pueda concebir como una transmisión genética horizontal se refiere al carácter infeccioso de la enfermedad de Creutzfeldt-Jacob, que son proteínas infecciosas del huésped, que un huésped infectado como las vacas de Inglaterra produce, a partir de su proteína que está determinada por sus genes, un nuevo agente infeccioso, diferente del que entró en el animal. De esta manera, la información genética se ha transmitido horizontalmente como un patógeno y es el único ejemplo que conozco en mamíferos.

**Pregunta.** Me gustaría saber cuál es el nivel de coordinación entre los esfuerzos de las investigaciones a uno y otro lado del

Atlántico, entre las investigaciones en Estados Unidos y en Europa y también en Japón.

**Respuesta.** Diré que existe una tremenda cooperación y que se comparten todos los materiales físicos y los datos. Probablemente hay varias docenas de reuniones al año, y son todas internacionales, como lo es esta Reunión. De manera que existen debates frecuentes que implican a todas las partes interesadas en el genoma, así que diría que existe una colaboración tremenda.

Respecto a la cooperación en ambos lados del Atlántico, por supuesto, que existe mucha colaboración porque los científicos simplemente se conocen entre sí y tienen buenas razones para colaborar, pero hacemos algo más. Tenemos ciertas áreas en que cooperamos sistemáticamente en agencias de financiación, etc. Me gustaría mencionar sólo dos de ellas: el esfuerzo acerca de seminarios sobre un solo cromosoma y los esfuerzos con respecto a la base de datos central, la base de datos del genoma.

Puedo añadir que en Japón existe ya una sociedad dedicada a los seminarios internacionales de bioética sobre el Proyecto Genoma. Celebraron su segunda reunión en 1992 en Pukuwi.

**Pregunta.** Para mí, sólo una pregunta más en relación directa con lo que dijo el señor Klepsch. ¿Existe sólo cooperación sobre la base de la Comunidad Europea o existe patrocinio de investigación específica realizada en Europa? La impresión que hemos obtenido hoy es que existe mucha más investigación al otro lado del Atlántico, y que aquí tenemos documentación en bioética, pero no tanta investigación, con excepción de nuestro distinguido colega de España que espero me excuse, pues él es una excepción.

**Respuesta.** Los programas de investigación que hemos desarrollado existen además de los programas de investigación que se realizan en los Estados miembros. Tuvimos apoyo directo, y lo damos, para proyectos de investigación y para poner la infraestructura que existe en Europa a disposición de todos los científicos europeos. En el pasado, esto se ha cumplido en el nivel de 50 millones de ECUs durante dos años, y continuaremos los dos años y medio próximos en el nivel de 23 ó 27,5 millones de ECUs. Y esto va directamente a proyectos de investigación además de las actividades que se están realizando de todos modos en Europa sobre una base nacional.

**Craig Venter.** Creo que sería una caracterización injusta decir que la mayor parte de la investigación se está realizando al otro lado del océano Atlántico, y pienso que hay enormes avances que han tenido lugar aquí en Europa, y existe un intercambio entre

ambos lados del Atlántico para probarlo. Por ejemplo, la tecnología desarrollada por Maynard Olsen fue ampliada y utilizada por Daniel Cohen, conduciendo a la cartografía que ahora han cruzado el Atlántico de vuelta para ser utilizada en programas adicionales allí. Pienso que hay una cantidad tremenda de investigación realizándose en el Proyecto Genoma en Europa. El primer cromosoma que en realidad se secuenció fue el cromosoma de la levadura, y lo realizó un proyecto financiado por la CE. De manera que creo que es injunto caracterizarlo como unilateral.

**Respuesta.** Sólo quisiera decir que el Doctor Venter ha señalado lo que yo quería resaltar. En Francia al menos, debido a instituciones benéficas públicas fue posible realizar un esfuerzo muy grande en cartografía genética y en cartografía física genética del genoma humano. Debo insistir en que fue un esfuerzo tremendo y se hizo a través de instituciones benéficas públicas. En realidad, este punto es muy importante. Todo el dinero para apoyar la investigación del genoma en el mundo no viene de los gobiernos. De hecho, se estima ahora que el dinero que viene de diversos gobiernos en apoyo de la investigación del genoma es la mitad o menos de la mitad de la cantidad total.

**Andreas Klepsch.** Me gustaría añadir algo que hace la comparación entre los EE.UU. y Europa incluso más difícil. Pienso que he mostrado la transparencia de todos los proyectos que estamos llevando a cabo en varias secciones de nuestra investigación o actividades, que tienen amplia extensión, pero el Programa de Genoma Humano sobre el que he informado, trataba exclusivamente del genoma humano. Mientras que, según entiendo, en los Estados Unidos, algo como la secuenciación de la levadura se consideraría como parte de la iniciativa del genoma.

**Carleton Gajdusek.** ¿Tenemos alguna otra pregunta del público o los oradores? Pienso que entonces, como moderadores de esta sesión, vamos a declararla clausurada, y gracias a todos ustedes por su participación, los oradores, el público y las personas que nos han planteado las preguntas. Gracias.



**LA LIBERTAD DEL HOMBRE  
Y EL GENOMA**



## **PRESENTACION DE LA MATERIA**



# **UTILIDAD DE LOS CROMOSOMAS ARTIFICIALES DE LA LEVADURA (YAC'S) Y LA CARTOGRAFIA DEL GENOMA PARA LA TERAPIA GENICA Y ALGUNAS CONSECUENCIAS PRACTICAS**

*David Schlessinger*\*

Catedrático del Centro de Genética de la Facultad de Medicina, Universidad de Washington, Missouri. Estados Unidos de América.

## **Utilización de YAC's para localizar genes y proporcionarlos intactos para su utilización en la terapia génica**

Los avances científicos con frecuencia se entremezclan con complejas cuestiones éticas y políticas y, por ello, con la expresión codificada en el derecho de los criterios morales de la sociedad. Me limitaré a examinar brevemente la forma en que la cartografía del genoma en general y de los YAC's en particular contribuye cada vez más a ampliar las expectativas sobre la terapia génica. El logro de dichas expectativas contribuiría a acrecentar la libertad del hombre.

El poder de los YAC's se deriva de su gran tamaño, comparado con vectores de clonación anteriores como los plásmidos y cós-

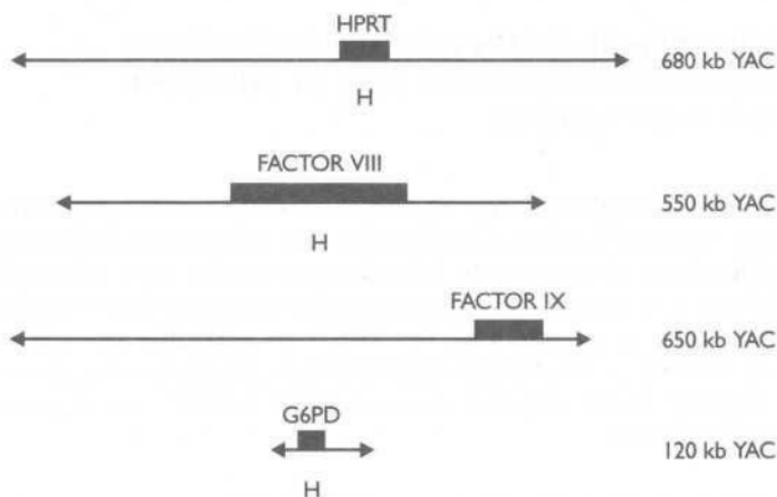
---

\* Moderador.

midos. Como primera indicación de su potencial, el gran tamaño de los YAC's permite la recuperación de genes completos de incluso mayor tamaño. Por ejemplo, en el proyecto de estudio de la zona más extrema de un tamaño 50 Mb del cromosoma X en el que ha participado mi laboratorio, desde el principio pudimos recuperar YAC's de cada uno de los cuatro genes más importantes responsables de enfermedades hereditarias.

En el gráfico adjunto vemos una ilustración de YAC's que contiene los genes de dos factores de coagulación, el Factor VIII y el Factor IX, defectuosos en las formas A y B de hemofilia, respectivamente. Los otros dos YAC's mostrados contienen HPRT, el gen defectuoso en el síndrome de Lesch-Nyhan y la glucosa 6-fosfato deshidrogenasa (G6Pd), cuyo defecto produce una forma de anemia hemolítica. Ninguno de estos genes ha sido recuperado antes en forma intacta, de hecho, varios grupos de biólogos moleculares han trabajado en ello durante años y han conseguido reunir una serie de clones y cósmidos lambda mucho más pequeños, cada uno de ellos de un tamaño aproximado de 15.000 a 40.000 pares de bases (15Kb a 40 kb), que corresponden a la región codificada del Factor IX (En el gráfico 1, las líneas cortas debajo de los YAC's indican el contenido típico de clones de este tipo). Sin embargo, el YAC aislado con una sonda del Factor IX por Randy Little contenía el gen completo en un segmento continuo de DNA de 650 kb.

### GRAFICO I Clonación en YACs o bacterias



Otro ejemplo es el de Eric Green, que recuperó un gen intacto de incluso mayor tamaño. El gen, que codifica el receptor modificado en la fibrosis quística fue aislado por primera vez en una

serie de YAC's superpuestos. En este caso, los YAC's iniciales todavía transportaban sólo parte del gen, pero mediante recombinación, se obtuvo un YAC de mayor tamaño que contenía la totalidad del gen. En una reconstrucción incluso más sorprendente, Von Ommen y sus colegas hicieron una serie de cruces para ensamblar un solo clon que abarcaba la totalidad de los dos millones de pares de bases del gen de la distrofia muscular. Por ello, ningún gen es demasiado grande como para no poder ser transportado íntegramente en un YAC.

Dichos YAC's ofrecen la primera posibilidad de facilitar a los terapeutas de genes un gen intacto y en un contexto normal. Sin embargo, en los casos que he mencionado hasta el momento, había ya cADNs y otros fragmentos de los diversos genes disponibles como sondas. Se ha producido un uso más general y seminal de los YAC's y del trazado del mapa del genoma en el hallazgo de genes que todavía no han sido clonados. El fundamento de estos estudios es evidente: localizar un gen asociado a una enfermedad mediante el cartografiado de uniones o por medios citogenéticos; por ejemplo, una translocación o eliminación en material de un paciente predispuesto, y posteriormente aislar el ADN a lo largo de la región correspondiente y capturar genes candidatos. Esta es una actividad investigadora tradicionalmente desarrollada y constituye la motivación de una gran parte del trabajo realizado en genética.

Puede apreciarse la importancia del cartografiado basado en YAC's y el Proyecto Genoma para tales actividades contrastando dos ejemplos recientes. Francis Collins, director del Centro Nacional para la Investigación del Genoma Humano de los NIH ha calculado que en la búsqueda del gen de la fibrosis quística han participado varios grandes laboratorios y se necesitaron cien millones de dólares para encontrar el gen y que el 80 % del tiempo y del esfuerzo se destinó a obtener el ADN que cubría la región indicada por los estudios de uniones genéticas. Por el contrario, en la reciente búsqueda, que obtuvo resultados satisfactorios, realizada por los grupos de Bruton y Bentley, que utilizaron YAC's para buscar las bases de la agammaglobulinemia congénita de Bruton, aproximadamente el 80 % del tiempo y el esfuerzo necesario para encontrar el gen, también se destinaron a cubrir la región que interesaba al ADN, pero el coste total fue cien veces menor.

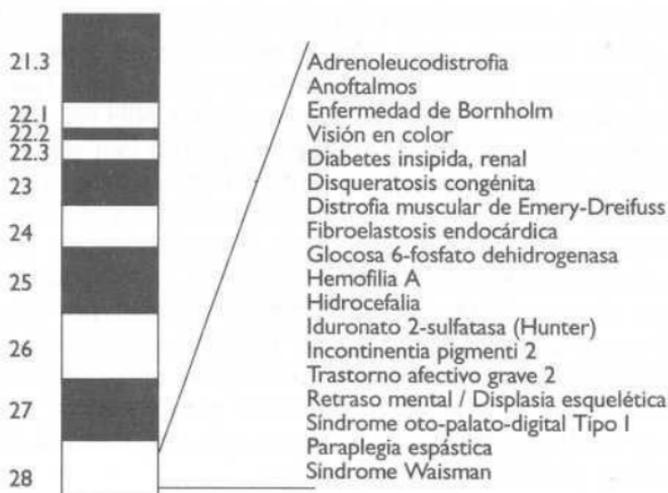
Esta capacidad que tiene el trazado de mapas basado en YACs de hacer más eficaz la búsqueda de genes transmisores de enfermedades será cada vez mayor a medida que el genoma se vaya ensamblando en clones de ADN y, de hecho, éste es uno de los objetivos principales del Proyecto Genoma. Cuando la totalidad del genoma se haya ensamblado en años venideros, en lugar de emplear la mayor parte del tiempo en aislar de nuevo fragmentos

del genoma humano, los investigadores que han localizado un gen de una región cromosómica podrán pedir el ADN que contenga la totalidad de esa región a un depósito donde se encuentre almacenado el genoma completo.

El proceso se puede comparar a la elaboración del mapa de un país. Cuando los topógrafos miden un área determinada, pueden encajar las mediciones en un mapa definitivo de la totalidad sin que haya necesidad de que se vuelva a repetir el proceso.

Los propios estudios sobre la estructura del genoma tienen un efecto adicional en la búsqueda de genes. Por ejemplo, ahora que se empieza a disponer de fragmentos del genoma de mayor tamaño en forma de clones de ADN solapados, se ha descubierto que los genes no están uniformemente distribuidos a lo largo de los cromosomas. Se ha descubierto que ciertas regiones contienen más de diez veces el contenido medio de genes. Uno de los primeros casos a analizar en detalle son las inmediaciones de uno de los extremos del cromosoma X, y muchos genes, incluyendo muchos en los que las lesiones son responsables de las enfermedades genéticas, se acumulan allí (ver gráfico 2). Dichas regiones constituyen el material preferido para proceder a su estudio intensivo.

**GRAFICO 2**  
**Región próxima al extremo del cromosoma X**



### **Impacto de los estudios del genoma en ciertos discursos públicos**

La terapia génica está actualmente inmersa en la primera fase de una inexorable sucesión de acontecimientos, en la que puede

verse el típico titular de prensa que dice que «El Comité Asesor del ADN Recombinante de los Institutos Nacionales de Sanidad aprueba seis protocolos de transferencia de genes». Hasta el momento, sin embargo, la mayoría de los experimentos se realizan todavía con genes parciales o pequeños fragmentos de genes y, en la mayoría de los casos, continúa resultando difícil mantener las células con un gen rectificado durante un largo período de tiempo.

La capacidad de obtener el cartografiado de grandes regiones y con genes intactos en un contexto normal. Uno de los primeros pasos hacia dicho objetivo es el desarrollo de métodos de introducción y selección en relación con la retención de YAC's en células de mamíferos. Los métodos de transfección han resultado satisfactorios para la introducción de YAC's dentro de células e incluso dentro de ratones transgénicos.

Los sistemas son todavía muy rudimentarios y tienen el inconveniente de que de la levadura se recuperan niveles muy reducidos de YAC's y es difícil mantenerlos intactos e introducirlos en células de mamíferos. No obstante, es posible imaginar procedimientos para superar las actuales dificultades.

En los dos últimos años ha disminuido notablemente la oposición hacia la terapia génica, lo que parece reflejar un mayor conocimiento del público sobre lo que ello supone. En el caso de la terapia de células somáticas, la línea de argumentación actual es indiscutible: si el gen se ha roto, ¿por qué no repararlo? Desde el punto de vista de la ética médica, si estamos tratando con una enfermedad genética debilitadora, ciertamente estamos preparados para proceder a su tratamiento y, por lo tanto, debemos estar dispuestos a su cura.

La oposición ha disminuido en parte porque los protocolos suponen cada vez un sacrificio menor; por ejemplo, en varios casos se puede tomar una muestra de células de la médula ósea que tengan un gen particular defectuoso, recibir una copia funcional del gen y se vuelve a colocar en el paciente con su función restablecida. La terapia de células somáticas resulta menos severa si la comparamos con los tratamientos médicos actuales en los que se elimina la mayor parte de la médula de un paciente mediante radiación y se trasplanta médula totalmente nueva procedente de un donante.

El entusiasmo que con frecuencia suscita en la actualidad la terapia de células somáticas obviamente no se puede comparar con el debate derivado de la terapia de línea germinal, pero me encuentro entre las personas que confían en que, si se consiguen pro-

cedimientos suficientemente seguros y eficaces, la oposición disminuirá.

Podría resultar útil distinguir el impacto de las tendencias actuales de la investigación sobre las tres clases de temores que suscita la terapia génica y que influyen en la política pública.

En primer lugar encontramos que sigue habiendo una importante discrepancia entre la información que podemos obtener a través del diagnóstico o el análisis genético de los individuos, por ejemplo, en casos que frecuentemente se debaten, la anemia falciforme o corea de Huntington y nuestra capacidad para tratar la enfermedad. Por el momento, admito que el problema sólo puede ser enfocado respetando la libertad de los individuos de conocer o ignorar las situaciones que todavía no tienen tratamiento; pero resulta evidente que la actitud que mantiene cada persona hacia dichos problemas variará sustancialmente si la terapia génica sí va haciéndose más segura y algo habitual.

Análogamente se puede esperar que dichos procedimientos podrán apaciguar definitivamente la polémica sobre el aborto, dado que la terapia de línea germinal justificaría el diagnóstico y la intervención prenatal precoz para mitigar defectos genéticos graves mediante su corrección.

En segundo lugar está el temor general asociado a la experimentación genética. Tales temores se basan en hechos reales conocidos por todos que han tenido lugar en la historia del siglo XX. Sin embargo, el temor de la sociedad a que en el futuro se creen monstruos a través de la manipulación genética no se justifica por las terribles historias de eugenesia que han tenido lugar en décadas pasadas. Ciertamente es necesario actuar con precaución, pero en la actualidad las actitudes públicas se encuentran condicionadas de antemano en una sociedad en la que todo el mundo conoce la historia de Frankenstein, pero muy pocos saben algo sobre genética y el potencial que tiene de aliviar el sufrimiento humano. Una vez que se divulguen los conocimientos genéticos, el temor continuará existiendo, pero con un resultado más positivo orientado a regular juiciosamente la terapia génica.

En tercer lugar se da un curioso fenómeno en los círculos intelectuales y a menudo en los científicos: la manifiesta inquietud que muchos sienten ante las diferencias genéticas existentes entre las personas. Esto se hace patente entre aquellos que defienden determinadas ideas sobre lo que es importante en la existencia humana o lo que la motiva. Concretamente, los que consideran que ciertos factores ambientales —como la economía o la lucha de clases— son características decisivas que determinan el curso de nuestras vidas tienden a asustarse o a oponerse a que la

hegemonía de los factores genéticos pueda dominar nuestras vidas.

Resulta irónico que muchos de los que se interesan vivamente por la evidente influencia de los factores ambientales, no se hayan dado cuenta de que la genética moderna y la terapia génica pueden proporcionar importantes modos de eliminar las diferencias genéticas que originan cargas injustas para algunos individuos. Eliminando estos defectos y situando a todo el mundo en un nivel genético más igualado, se podrían realizar más fácilmente esfuerzos para tratar los factores ambientales críticos.

La tendencia a pretender que los factores genéticos pueden ignorarse de alguna forma o se les puede restar importancia puede ser quizás tolerable en muchas situaciones marginales, pero puede llegar a convertirse en un absurdo. En su parte positiva, la diversidad genética es uno de los factores más importantes para la supervivencia de las especies y, en su parte negativa, podemos tomar como ejemplo un caso en el que la diversidad, por el contrario, da como resultado una deficiencia grave: Charles Scriver ha señalado que los pacientes con talasemia son básicamente y universalmente favorables a aplicar la terapia génica al tratamiento de su enfermedad tan pronto como sea factible. Su opinión es quizá más importante para los debates sobre la terapia génica que la de los estudiosos de las ciencias sociales. De nuevo, al menos por lo que se refiere a los casos graves en los que ya resulta común la intervención clínica, es prácticamente seguro que la oposición se irá reduciendo a medida que los procedimientos vayan siendo más seguros.

## **Dos conclusiones**

Una de las características más positivas del Programa Genoma es que es el primer programa científico masivo que, según mi experiencia, está siendo objeto de un debate generalizado por parte de la opinión pública antes de que los acontecimientos dominen la situación. A efectos del análisis realizado en la presente ponencia, puede resultar útil hacer hincapié en dos conclusiones referentes a los aspectos jurídicos del Proyecto Genoma Humano. En primer lugar, la terapia génica está siendo una realidad y tendrá una gran repercusión en la opinión pública y en el análisis jurídico de una serie de cuestiones conexas. En segundo lugar, hasta que la terapia génica pueda ofrecer garantías de seguridad, parece conveniente que la mayor parte o toda la información genética que se obtenga de un determinado individuo continúe perteneciendo al dominio exclusivo de dicha persona. Por ello, corresponde a cada persona determinar si desea o no someterse a

análisis para identificar determinados genes y cuáles son las personas autorizadas a conocer los resultados de los análisis. Una vez más, a medida que la transferencia de genes vaya siendo más segura y fiable, se irán modificando igualmente las opiniones sobre los análisis.

## LA LIBERTAD HUMANA Y EL GENOMA HUMANO

*Frits W. Hondius*\*

Subsecretario General de la Comisión Internacional del Estado Civil, Estrasburgo. Francia.

### **Sobre la libertad**

La libertad es el estado en el que una persona determina su vida y sus acciones de acuerdo con su propia naturaleza e ideas. La libertad es indispensable para la autodeterminación del individuo y para su realización personal. La libertad está limitada, condicionada o reducida no sólo por factores externos, sino también por la disposición interna del propio ser. La libertad individual siempre es relativa y nunca absoluta porque nadie puede satisfacer todos sus deseos sin entrar en conflicto con los deseos de los demás. Incluso el anarquismo, la ideología más extrema de la libertad, que rechaza cualquier limitación impuesta por el Estado, acepta la necesidad de la autolimitación.

La búsqueda de un equilibrio justo entre la libertad individual y los intereses colectivos de la comunidad ha preocupado a los filósofos desde tiempo inmemorial. Los filósofos de la Ilustración, en especial Jean-Jacques Rousseau, consideraban que no era necesario que existiera una contradicción entre la libertad del indi-

---

\* Ponente.

viduo y las normas impuestas por el Estado, al ser éstas últimas el resultado del ejercicio por parte de ciudadanos libres e iguales de sus derechos inherentes. Según esta filosofía, la relación entre quienes gobiernan y los que son gobernados se basa en el contrato social.

Una de las declaraciones más categóricas sobre el tema de la libertad fue la realizada en 1859 por John Stuart Mill. En su famoso tratado *Sobre la libertad* analizó la naturaleza y los límites del poder que puede ser legítimamente ejercido por la sociedad sobre el individuo. Señalaba que la lucha entre libertad y autoridad es la característica más destacada de la historia con la que más temprano nos familiarizamos. Mill desarrolló su tesis en primer lugar respecto de la libertad de pensamiento y de debate. Aun cuando el gobierno estuviera completamente de acuerdo con el pueblo, aquél no tiene derecho a coaccionar la expresión del pensamiento ni el debate. «Si toda la humanidad salvo una sola persona compartieran la misma opinión y únicamente dicha persona fuera de la opinión contraria, la humanidad no tendría más justificación para acallar a esa única persona que la que ésta tendría para acallar a todo el resto de la humanidad, caso de ostentar el poder.» A continuación, Mill analizaba la individualidad como uno de los elementos del bienestar. Esta es la libertad del hombre de llevar sus opiniones a la práctica, siempre que ello sea por su cuenta y riesgo y no perjudique a los demás. La individualidad lógicamente parte de la libertad de opinión: las opiniones diferentes tienen como resultado diferentes experiencias de la vida. Los científicos que estudian actualmente el genoma confirman la importancia de los conceptos de individualidad y diversidad, no sólo en el ámbito del Derecho y la política, sino también en el campo de la genética.

La libertad forma parte de un conjunto más amplio de principios fundamentales denominados los derechos humanos, que son los atributos inalienables de todo ser humano sin distinción de sexo, raza, color, nacionalidad, creencias religiosas o convicciones políticas. Estos derechos se basan en la autodeterminación de todas y cada una de las personas. El Estado es el garante de las libertades fundamentales. El mecanismo a través del cual desempeña su función es el Derecho. Dentro del sistema jurídico existe una jerarquía de normas. Todas ellas están encaminadas a garantizar la seguridad jurídica y a obtener una conducta predecible, aunque no todas las normas constituyen la expresión de una moralidad superior. En la sociedad existen «normas operativas» (por ejemplo adelantar una hora los relojes el último domingo del mes de marzo), que se pueden modificar sin que ello afecte al bienestar del país; pero hay ciertas normas que el Estado debe respetar porque son la concreción de los derechos fundamentales del ser humano. La persona disfruta de estos derechos *praeter legem* y

no *propter legem*. Para defenderse frente a la vulneración de estos derechos, la persona puede recurrir no sólo ante las más altas instancias judiciales de su propio país, sino, si fuere necesario, ante los tribunales internacionales.

Todos los textos internacionales de derechos humanos (como la Declaración Universal de Derechos Humanos, de 1948; los Pactos Internacionales de derechos económicos, sociales y culturales, y de derechos civiles y políticos, ambos de 1966; el Convenio Europeo de Derechos Humanos, de 1950, o la Convención Americana sobre Derechos Humanos, de 1969) establecen las libertades de la persona: la libertad de pensamiento y conciencia, la libertad de circulación, la libertad de expresión, la libertad de asociación, la libre elección de empleo, etc. En los casos en que se considere necesario regular o restringir el ejercicio de determinadas libertades con el fin de proteger los derechos y libertades de otros, o de la comunidad en su conjunto, los instrumentos de Derechos Humanos indican con gran precisión los «límites de los límites» (en alemán, *Schranken-schranken*), de modo que se impida que frustre la verdadera finalidad de los derechos humanos.

En los textos de Derechos Humanos se utilizan expresiones como «libertad» y «derecho». La palabra «libertad» indica la facultad de hacer, actuar, determinar, decidir o elegir. El término «derecho» denota algo a lo que uno está legitimado, como, por ejemplo, el «derecho a la vida». El ejercicio de una libertad siempre es un acto consciente. Los derechos, por su parte, deben estar garantizados incluso a las personas que sean incapaces de expresar su voluntad o de determinar su propio destino basándose en su plena capacidad de entendimiento (como los niños, los enfermos mentales, los extranjeros que no entienden el idioma, etc.). Por lo tanto, los derechos requieren un grado de protección superior. Los instrumentos de derechos humanos son particularmente críticos con la tendencia de los Estados a limitar el ejercicio de determinados derechos en situaciones de excepción (por ejemplo, el artículo 15.2 del Convenio Europeo de Derechos Humanos) y prohíben abiertamente la posibilidad de que una persona renuncie a sus derechos. Los derechos humanos no son negociables.

## La información, compañera de la libertad

A la hora de examinar la libertad del hombre y el genoma humano, debemos comenzar planteando una simple pregunta: ¿qué sabe la gente sobre el genoma humano? Resultaría excesivo pedirle a una persona su opinión sobre algo que desconoce. La informa-

ción es la compañera de la libertad. La libertad de información ocupa un lugar muy importante en el catálogo de derechos humanos, ya que no sólo se trata de un derecho *per se*, sino que también es un derecho imprescindible para el ejercicio de otros derechos. Es más, es el único derecho codificado en los instrumentos de los derechos humanos internacionales que se aplica explícitamente «sin consideración de fronteras» (artículo 19 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos; artículo 10 del Convenio Europeo de Derechos Humanos).

En general se admite que el éxito y la eficacia del Proyecto Genoma Humano depende de la circulación de la información en el seno de la comunidad de científicos que investigan el genoma humano. Nos dicen que es una tarea tan colosal que, incluso dejando que todo tipo de máquinas realicen el trabajo del hombre, no podrá llevarse a cabo a menos que participen en ella un gran número de científicos, instituciones y países. La formación de una alianza internacional de estas características es importante con el fin de evitar que diferentes investigadores e instituciones repitan innecesariamente el mismo trabajo. Por este motivo, debe existir un intercambio mundial de información, siendo éste uno de los objetivos primordiales a los que se ha comprometido la Organización Genoma Humano (Human Genome Organisation, HUGO) (Segundo inciso del apartado 1 del artículo 3 de los Estatutos de HUGO).

Pero ¿qué ocurre con el público en general? Incluso para personas inteligentes, con buena formación y una cultura general, el genoma humano es en gran medida *terra incognita*. Exige a los profanos un esfuerzo considerable para entenderlo y a los científicos para explicarlo. La dificultad reside en el empleo de una nueva terminología, así como una utilización novedosa de palabras ya existentes. Por ejemplo, lo que los científicos del genoma denominan «cartografía» es algo muy diferente de la ciencia y el arte que desarrollaron mis antepasados del siglo XVII, que se dedicaron a la elaboración de mapas. De forma similar, cuando pregunté hace algunos años por la traducción al francés de la palabra inglesa *sequencing*, me dijeron muy educadamente que dicha palabra no existía en francés. Negar la propia existencia de un término casi equivale a negar la existencia de la cosa misma. ¿Cómo se puede esperar que el ciudadano/contribuyente medio reclame y disfrute su libertad respecto de algo que en gran medida desconoce?

Si uno va a una librería y le atiende una persona inteligente en el puesto de información, puede llegar a encontrar libros de gran utilidad y agradable lectura. Yo encontré dos; uno sobre genética en general: *Genetic Engineering for Almost Everybody* (Ingeniería genética para casi todo el mundo), escrito por William Bains (Penguin Books, 1987), que tenía la siguiente dedicatoria: «A mi padre,

que me pidió que explicara lo que estaba haciendo.» El otro libro sobre el Proyecto Genoma Humano es *The Human Blueprint* (El proyecto humano), escrito por Robert Shapiro (St. Martin's Press, New York, 1991), que es una amena descripción de 412 páginas del Proyecto, su historia y de la gente que participa en él. Ahora estoy pendiente de recibir un libro escrito por Bertrand Jordan, que aún se está editando, titulado *Around the World in 80 Labs* (La vuelta al mundo en 80 laboratorios).

### Cubrir la laguna informativa

Dejando a un lado los esfuerzos informativos particulares, esperamos que los que financian, administran y ejecutan el Proyecto Genoma Humano no escatimen esfuerzos para cubrir la laguna informativa existente entre los científicos que investigan el genoma y el público general. Si se realizara una encuesta o estudio seleccionando aleatoriamente una muestra de la población y se les planteara la siguiente pregunta: ¿ha oído hablar alguna vez del Proyecto Genoma Humano?, me temo que, tal y como están las cosas en la actualidad, el resultado sería nulo.

En el Segundo Seminario sobre el Proyecto Genoma Humano celebrado en Valencia hace dos años y medio, Norton Zinder informó sobre los objetivos de la parte correspondiente a Estados Unidos en el Proyecto. Después de haber descrito este esfuerzo de quince años, que exige una inversión anual de doscientos millones de dólares (al tipo de cambio de 1988) para la construcción de un mapa de alta resolución del genoma humano, dijo que uno de los objetivos del programa era «proporcionar desde el principio los medios necesarios para mantener informada a la opinión pública, a fin de que ésta pueda intervenir en los aspectos legales y éticos de los descubrimientos» (Documenta, BBV, p. 110). Al final de este seminario, los participantes adoptaron una «Declaración de Valencia sobre ética y el Proyecto Genoma Humano», en la que reafirmaron, entre otras cosas, su apoyo a «todos los esfuerzos encaminados a educación del público a través de todos los medios posibles, incluyendo la prensa y las escuelas, sobre la cartografía y la secuenciación genética, las enfermedades genéticas y los servicios genéticos». La Organización del Genoma Humano (HUGO) hace mención justo al final de una ficha técnica, bajo el epígrafe: «Áreas en las que HUGO espera ampliar sus actividades», a (...) «la divulgación del conocimiento del Proyecto Genoma Humano a todos los niveles de la sociedad». El documento indica que entiende por «todos los niveles de la sociedad» la comunidad científica, personas que no sean científicos pero que ocupan puestos de influencia, la próxima generación de científicos biólogos y el público en general.

Estas distintas declaraciones realizadas por científicos del genoma humano no resultan convincentes. Zinder habla de la participación del público cuando se trata de asumir las consecuencias del Proyecto, pero no se pronuncia sobre la cuestión de si el público ha participado y de qué forma en la creación del Proyecto, excepto, indirectamente, como contribuyentes... En la Declaración de Valencia se afirma que la finalidad es «educar» al público, considerando que el público desempeña un papel meramente pasivo. Los estatutos de HUGO adolecen de un defecto similar: afirman que uno de los objetivos de HUGO es alentar el debate y facilitar información y asesoramiento sobre las implicaciones del Proyecto Genoma Humano. No contemplan la posibilidad de hacer participar al público en la toma de decisiones sobre la creación o financiación de proyectos.

HUGO sí enumera la divulgación del conocimiento en la sociedad como un objetivo deseable, pero su planteamiento sobre una sociedad compuesta por científicos, futuros científicos, personas no científicas con influencia (se supone que aquellos que deciden sobre presupuestos) y el resto («el público en general»), resulta cuando menos sorprendente. Estamos acostumbrados a clasificar la composición de la sociedad en hombres y mujeres, jóvenes y ancianos, ricos y pobres y así sucesivamente, pero no en científicos investigadores del genoma humano y personas que no posean dicha cualidad.

En conclusión, es deseable que la reunión de Bilbao, dedicada a analizar los aspectos jurídicos del Proyecto Genoma Humano, preste la debida atención al derecho de la sociedad a acceder a la información.

### **Debate en el seno de la comunidad científica que investiga el genoma**

Dejando a un lado la evidente necesidad de que en esta reunión se tenga más en cuenta el derecho a la información que tiene la sociedad, ¿existe también la necesidad de proseguir los debates iniciados en encuentros anteriores, entre los integrantes del proyecto genoma humano sobre otros aspectos que no sean los estrictamente científicos y técnicos? La respuesta es afirmativa, al menos por tres razones.

En primer lugar, se debe informar públicamente de manera periódica sobre los avances del Proyecto y sobre su duración estimada. Al igual que los constructores de las catedrales medievales eran conscientes de que probablemente no ellos sino sus hijos o nietos verían el trabajo terminado, así somos hoy conscientes de

que en el Proyecto con el tiempo participarán investigadores, políticos, inversores o beneficiarios que todavía son adolescentes.

En segundo lugar, mientras que el Proyecto sigue su curso de manera regular, el mundo está cambiando a pasos agigantados. Desde que se inició el Proyecto el 1 de octubre de 1990, hemos sido testigos de la Guerra del Golfo (1991), la Cumbre de Río sobre Biodiversidad (1992) y la transformación total de Europa del Este y Central. Lo que tienen en común estos acontecimientos es que han agudizado nuestra conciencia de pertenecer a una única familia humana que comparte un mismo planeta, con todas las consecuencias y responsabilidades que se derivan de ello.

De la confusa Guerra del Golfo al menos se ha extraído un mensaje claro: que aquellos que ejercen el poder son responsables ante la comunidad mundial. En la Cumbre de Río sobre Biodiversidad, los líderes políticos se han inclinado ante una fuerza que reconocen como más poderosa que ellos mismos, la vida en la biosfera. En cuanto a la caída del comunismo en Europa del Este y Central, es demasiado pronto para analizar sus causas principales o predecir sus efectos a largo plazo; pero ya está claro que entre los factores decisivos que condujeron a esta caída se encontraba la aversión del pueblo a un sistema político basado en la supresión y distorsión de la verdad (por ejemplo, de la verdad sobre el estado de la ecología). Todos estos acontecimientos aportan una nueva situación que los científicos del genoma humano deben tener en cuenta en su trabajo.

### **Hacia un *ius commune genomi humani***

Como bien han indicado muchos asistentes a la reunión de Bilbao, la regulación jurídica relativa al genoma humano se encuentra en su fase infantil, en muchos casos en la fase «embrionica» y, en otros, ni siquiera existe. Algunos observadores han comentado desilusionadamente que se ha descubierto un filón de oro para los abogados. Este tipo de comentarios se basan en la suposición de que, cuando existe una laguna legal en una nueva empresa humana, dicho vacío se va solventando en las salas de los tribunales de justicia. Yo no estoy de acuerdo con este punto de vista, que ignora el significado fundamental del Estado de Derecho, como explicaré más tarde.

El entramado de normas y principios jurídicos que son de aplicación al genoma humano —«el Derecho del genoma humano»— se encuentra ampliamente repartido en muchos campos normativos y de la jurisprudencia: los derechos humanos, el Derecho de las patentes, de la sanidad, la familia, el deporte, la protección de

datos, etc. Existen tensiones y contradicciones entre las diversas disciplinas jurídicas, así como entre las legislaciones de los diferentes países. Sobre todo, existe una preocupante falta de normas reguladoras de varios aspectos importantes del genoma humano. Esta carencia todavía no ha recibido una atención sistemática, sino más bien puntual, a medida que ha ido surgiendo la necesidad. El juicio de Baby M. en Nueva Jersey es uno de los casos a tener en cuenta.

La situación de «laguna legal» se produce bien porque el asunto en cuestión nunca fue imaginado por el legislador o los responsables de la redacción de un tratado, siendo el ejemplo clásico la reproducción humana asistida por medios artificiales, o bien debido a controversias fundamentales o a una combinación de ambas circunstancias. En este tipo de situaciones, los gobiernos y parlamentos a menudo no pueden hacer mucho más que crear comisiones o comités de expertos con la esperanza de que en el momento que reciban los informes se pueda haber alcanzado un consenso público. Esta incertidumbre sobre la política y regulación futuras contrasta singularmente con el carácter del propio Proyecto Genoma Humano, que parece avanzar hacia adelante como si se tratara de una campaña militar.

También se puede observar en algunos ambientes una tendencia a recurrir a la «moralidad de mercado» para encontrar la solución a estos problemas. Esta actitud se ha fortalecido con la caída del comunismo y consiste en creer que, dado que la ciencia, la industria y el comercio tienen una responsabilidad y conciencia públicas, deberían ser capaces de juzgar lo que es bueno para el bien público y de formular y respetar códigos de conducta voluntariamente aceptados.

Durante el Segundo Seminario de Valencia, se hicieron frecuentes referencias al vínculo existente entre conocimiento y poder. El Proyecto Genoma Humano va a generar ingentes volúmenes de conocimiento. ¿Estamos seguros de que se originará la suficiente información y conocimientos no sólo sobre el genoma humano, sino también sobre los principios jurídicos aplicables al mismo? ¿Y quién se encargará de custodiar esta información?

En el pasado se elaboraron grandes censos e inventarios, como es el caso del *Domesday Book*<sup>1</sup> de la Inglaterra medieval. El Proyecto Genoma Humano es el *Domesday Book* del siglo XXI: el inventario más completo del ser humano. Se está financiando principalmente con dinero procedente del erario público, por lo que su utilización debería perseguir el beneficio de la humanidad. Como se ha declarado una y otra vez, el genoma humano como

---

<sup>1</sup> N. del T.: Catastro de Inglaterra hecho en el siglo XI.

tal, no es susceptible de apropiación y constituye la herencia común de la humanidad, por lo que se debería considerar seriamente si finalmente los resultados del Proyecto no deberían confiarse a la custodia de un organismo que represente los intereses de toda la humanidad, como el Secretario General de la Organización de Naciones Unidas o, quizá, una agencia especializada perteneciente a Naciones Unidas.

## **Estado de Derecho**

Sería conveniente hacer una referencia explícita en el mandato del Proyecto Genoma Humano al Estado de Derecho. El Estado de Derecho, concepto que suscriben todas las naciones que participan activamente en el Proyecto, garantiza la certeza y seguridad jurídicas. El Estado de Derecho no sólo supone que las normas jurídicas deban ser sancionadas democráticamente, con respeto a los preceptos de los derechos humanos, ser justas, conocidas, iguales para todos y susceptibles de confirmación por un poder judicial independiente, sino también que debe existir una regulación jurídica y que no deben existir lagunas legales. Consiguientemente, resulta necesaria una legislación sobre el genoma humano resulta necesaria que evite que se produzca un vacío legal en el campo del genoma humano.

La regulación jurídica del genoma humano es absolutamente fundamental, ya que, por definición, el Proyecto Genoma Humano y sus aplicaciones afectarán a la humanidad en los siglos venideros. Nuestra responsabilidad y compromiso ante las generaciones futuras nos impone el deber de dirigir nuestras acciones presentes de modo que evitemos causar daños irreparables en el futuro.

Varios expertos asistentes a esta reunión examinarán las disciplinas jurídicas específicas que guardan relación con el genoma humano. Oiremos hablar del Derecho de patentes, de la responsabilidad civil, de derechos humanos, etc. Debería permitirse el examen detallado de estas distintas disciplinas. En cuanto a nuestra metodología, deseo recomendar a los asistentes a esta reunión que se siga una similar a la del propio Proyecto Genoma Humano. Deberíamos intentar trazar el mapa del Derecho del genoma humano.

Este procedimiento constaría de tres fases. En la primera de ellas deberíamos tratar de elaborar un inventario de las normativas que actualmente se aplican a las cuestiones relativas al genoma humano con mayor o menor éxito. A continuación deberíamos analizar las lagunas y solapamientos, es decir, los vacíos existentes en el mapa jurídico y las colisiones entre dos o más cuerpos

legales. Nuestro objetivo final debería ser la creación de un *ius commune genomi humani*, un *corpus* jurídico que integrara las diversas disciplinas en un todo coherente capaz de ser aplicado en todos los países y en todas las épocas.

Los asistentes a esta reunión han sugerido que, a pesar de que el tema es nuevo, por no decir futurista, merecería la pena regresar a las fuentes de nuestra cultura jurídica, al Derecho Romano, algo que encarecidamente recomiendo. Cuantos más problemas nuevos veo, más me doy cuenta de que, si bien no son los mismos problemas jurídicos, al menos sí surgieron en el pasado problemas jurídicos de similar naturaleza. Al igual que el fundamento del Proyecto Genoma Humano es evitar la duplicación de trabajos, la revisión de fuentes tradicionales del Derecho contribuirá a evitar la reinención de conceptos ya existentes.

El genoma humano es la herencia común de la humanidad. Esto significa que todo Derecho nacional deberá estar subordinado a las normas y principios del Derecho internacional, de aplicación preferente, que constituyen el *ius cogens*. Es conveniente que los Estados reconozcan esto incorporándose a tratados internacionales que guarden una relación directa o indirecta con el genoma humano. Me refiero en particular a los tratados internacionales y europeos de derechos humanos y al Tratado de Río sobre Diversidad Biológica. El actor más importante en el campo del genoma humano, Estados Unidos de América, desafortunadamente se ha retrasado respecto de otros países en cuanto a la adopción y ratificación de estos tratados, lo que proyecta una sombra sobre el país que lidera la investigación del genoma humano.

Independientemente, sin embargo, de que un determinado país suscriba o no parte o la totalidad de cualesquiera de los tratados pertinentes, los preceptos jurídicos contenidos en ellos pertenecen al *corpus* de los principios generales del Derecho internacional, que son vinculantes para todos los Estados ya que pueden invocarse ante tribunales nacionales e internacionales.

En cuanto al articulado del Derecho del genoma humano, el primer paso que deben dar los legisladores y los juristas que les asisten es asegurarse de que las definiciones estén claras. Existe, por ejemplo, cierta confusión sobre tres términos utilizados en relación con el genoma humano: «Iniciativa», «Programa» y «Proyecto». El término «Proyecto» o «Proyecto global» se utiliza principalmente en la actualidad para indicar la suma total de los programas estadounidenses y los de los otros países (Francia, Alemania, Reino Unido, Italia, Comunidad Europea, Japón, Rusia) que están interrelacionados.

La legislación correspondiente a los diversos programas nacionales generalmente no presenta controversias. Las subvenciones a

la investigación realizadas por los organismos públicos o semipúblicos competentes [por ejemplo, en Estados Unidos, los Institutos de Sanidad (NIH) y el Departamento de Energía] y los conciertos celebrados con una serie de instituciones científicas se rigen por la misma normativa que rige otros conciertos públicos. Las normas pertinentes tienen por objeto, entre otras cosas, las licitaciones, los procedimientos para la adjudicación de contratos. La forma de comunicar los resultados o de auditar los gastos.

Sin embargo, sí existe una controversia sobre una serie de cuestiones que tienen que ver con los resultados de la investigación. La primera es: ¿quién tiene derecho a acceder a la información generada por un programa financiado con fondos de los presupuestos generales? ¿No debería ser informada la sociedad en general no sólo sobre la existencia de un programa, sino también sobre los resultados obtenidos? Y en relación con esta última pregunta, se plantea una macropregunta: ¿se debería facilitar a las naciones pobres la información obtenida por las ricas? Una controversia posterior se refiere a los derechos de propiedad intelectual. ¿Si el genoma humano es la herencia de toda la humanidad, no impide esto que se le asignen derechos exclusivos o derechos de propiedad intelectual exclusiva?

No voy a entrar a discutir el fondo de estas cuestiones, ya que lo harán varios ponentes a lo largo de esta reunión, pero debo decir que, como jurista, me sorprende el hecho de que no se hayan planteado con la suficiente antelación en el marco de los acuerdos o conciertos celebrados entre el Departamento de Defensa y los Institutos de Sanidad estadounidenses y sus investigadores asociados, lo que ha suscitado una polémica al más alto nivel.

## El Proyecto en el mundo

El Proyecto Genoma Humano no coincide con la parte que se realiza en Estados Unidos. Se trata de un amplio marco de cooperación. La cuestión que surge, por tanto, es si el desarrollo global del Proyecto es simplemente la suma total de los procedimientos de realización de informes y auditorías de cada país participante y dentro de la Comunidad Europea o si existen razones para que haya un mecanismo común a todas las naciones que participen en el proyecto.

No se dispone de mucha información respecto a la coordinación, asignación y financiación de los diversos programas nacionales. Me han dado a entender que existe un *forum* informal de coor-

dinación, aunque no hay pruebas de que exista una estructura formal.

Sin embargo, la comunidad de científicos del genoma, convencida de la gran importancia de su misión, que exige el respeto a la sociedad, ha adoptado una iniciativa original creando en 1989 en Ginebra (Suiza) una asociación al amparo del artículo 60ff del Código Civil suizo, la Organización Genoma Humano (Human Genome Organisation, HUGO). HUGO carece de poderes formales de decisión pero sí tiene una autoridad moral. Es una organización de consulta y coordinación no entre los gobiernos o instituciones de los países participantes, sino entre las personas involucradas en el proyecto. HUGO se califica a sí misma de organización que «posibilita» más que «proporciona». No financia la investigación, ni juzga los resultados de la misma ni ejerce ningún control financiero sobre ella. HUGO crea redes y canales a través de los cuales fluya la información, la cooperación y la motivación. Fomenta la conciencia del mutuo beneficio y de la cooperación global.

Otra de las características de HUGO es que se trata de una organización sin fines lucrativos. Sus oficinas regionales en Europa, América y el Pacífico disfrutan de la condición de institución benéfica.

En términos jurídicos, HUGO es una organización internacional no gubernamental (ONG), al igual que lo es Amnistía Internacional o la Asociación Internacional de Atletismo. Una de las consecuencias interesantes que se derivan de ello es que HUGO, como entidad, está protegida por el Convenio Europeo sobre el reconocimiento de la personalidad jurídica de las organizaciones internacionales no gubernamentales, de 1986 (Serie n.º 124 del Tratado Europeo), que entró en vigor el 1 de enero de 1991, del que son partes el país donde se constituyó, Suiza, así como el país donde tiene su sede la oficina para Europa (HUGO Europa), el Reino Unido. Además, Rusia, donde HUGO Europa mantiene una oficina satélite, ya ha manifestado su intención de adherirse a este Convenio. La importancia del convenio reside en que puede ayudar a HUGO a superar los problemas burocráticos que surgen casi de forma inevitable en una organización que opera en diferentes países.

HUGO es una organización surgida de manera independiente. Su legitimidad se deriva de la posición preminente que ocupan las personalidades que la han creado y que la asumen como una responsabilidad personal. Funciona mediante un sistema de elección de miembros que garantiza que solamente sean admitidos en sus filas científicos reputados.

La cuestión es si la existencia de HUGO satisface la necesidad de supervisión pública independiente y de responsabilidad ante la comunidad internacional. Aparte del marco estructural del Proyecto Genoma Humano que concluirá o se modificará cuando el proyecto haya cumplido su finalidad, alrededor del año 2005, está la importante cuestión de los objetivos para los que fue creado el Proyecto y el probable uso que se hará de sus resultados. Los orígenes del Proyecto se sitúan claramente en los campos de la medicina, la biología molecular y la bioquímica, pero sus posibles usos tendrán un alcance mucho mayor. Se han creado expectativas sobre el beneficio que el proyecto supondrá para la humanidad, pero también se han expresado temores sobre posibles abusos.

## Bioética

Las consideraciones sobre los aspectos positivos y negativos del desarrollo de las ciencias biomédicas se han perfilado conjuntamente bajo el título de biotética, una nueva disciplina que se desarrolla con gran rapidez. Los aspectos jurídicos de la bioética van adquiriendo forma a nivel nacional e internacional, constituyéndose en directrices, leyes, tratados y la creación de comités de ética nacionales.

La Asamblea Parlamentaria del Consejo de Europa y el Comité Permanente Intergubernamental de Bioética (CDBI), al que pertenecen unos 30 Estados de Europa del Este y Occidental y tiene observadores procedentes de países no europeos no pertenecientes a la OCDE (Australia, Canadá, Japón y Estados Unidos), están desempeñando un papel pionero en este campo. Se espera que el trabajo del Consejo de Europa culmine en breve con la clausura del Convenio sobre Bioética, en el que todos los países participantes en el Proyecto Genoma Humano pueden y deben participar. Desde el punto de vista del Derecho del genoma humano, el proyecto de convenio es una combinación de *lege lata* y de *lege ferenda*. El grupo de Estados que está negociando el texto prevé que sus Derechos nacionales adoptarán las normas generales y particulares establecidas en el mismo.

Sin embargo, el Proyecto Genoma Humano y la disciplina emergente de la bioética no abarcan totalmente el mismo terreno. Una de las cuestiones a considerar en esta reunión es si con el tiempo se deberían integrar el «Derecho del genoma humano» y el Derecho de bioética. La bioética estudia como un todo las aplicaciones de las ciencias biomédicas a los seres humanos. Por ejemplo, los trasplantes de órganos se rigen por las normas de la bioética, pero no forman parte del Proyecto Genoma Humano

que es una empresa de investigación. Por otra parte, el Proyecto tiene efectos en asuntos que no pertenecen específicamente a la definición actual de bioética. El resultado será el desarrollo de una herramienta, el mapa genético humano, que demostrará su utilidad, no sólo en las actividades que abarca la biomedicina, sino también en otras actividades, como son la arqueología o los controles migratorios.

Cualquiera que sea el nombre que reciba la nueva disciplina que agrupe el Derecho del genoma humano y de la bioética, ya existe un amplio consenso sobre determinados principios que deberían constituir dicho Derecho: el respeto a la dignidad del ser humano en todas las etapas de su desarrollo; la prohibición de efectuar aplicaciones contrarias a los valores fundamentales de la humanidad; el acceso equitativo a los beneficios derivados de las ciencias biomédicas; la prohibición de tratar el cuerpo humano o partes del mismo como una mercancía; el respeto a la autonomía de las personas que están sometidas a tratamiento médico, lo que incluye las pruebas genéticas y el asesoramiento y confidencialidad de los datos genéticos.

Todavía están pendientes de su incorporación al Derecho del genoma humano determinados principios recientemente formulados. Dos de ellos están íntimamente relacionados: la obligación de los Estados de respetar y no poner en peligro la biodiversidad, como se ha ratificado solemnemente en el Tratado sobre Diversidad Biológica suscrito en Río de Janeiro, el 22 de mayo de 1992, y el principio de que la herencia genética del hombre no debe ser objeto de manipulación ni modificación. Existe una escuela de pensamiento que propone que este último principio debe incluirse en los tratados internacionales y regionales sobre derechos humanos.

## **El genoma humano y la biodiversidad**

El Tratado de Río ha suscitado una cuestión decisiva, a saber, si debemos continuar considerando como fundamentalmente distintas la investigación del genoma humano y la investigación sobre la herencia de otros seres vivos. Las conclusiones de lo que Mendel observó por primera vez en 1865 en su lote de guisantes en Bohemia y Thomas Hunt Morgan en 1910 en la mosca de la fruta en su laboratorio de Nueva York se pueden aplicar a las plantas, los animales y el hombre.

En Nuremberg en 1947, en el juicio a los médicos nazis se acordó unánimemente que no debe utilizarse a los seres humanos para realizar experimentos clínicos, especialmente cuando se pueden utilizar animales para esa finalidad. Cuatro décadas más tarde,

en 1986, cuando se concluyó en Estrasburgo el Convenio Europeo para la Protección de los animales vertebrados utilizados para experimentación y otras finalidades científicas, se cuestionó seriamente dicho principio y se expresó el deseo de encontrar alternativas a la experimentación con animales. El debate ha vuelto a resurgir con nuevos bríos en relación con los xenotrasplantes, es decir, la crianza de animales que tienen características físicas similares a las del hombre y que pueden ser utilizados como reservas de sustancias trasplantables a los seres humanos. No voy a entrar a analizar este último tema, que no forma parte del guión que los organizadores de esta reunión me han sugerido, pero faltaría a mi deber si no lo hiciera constar en acta. Este tema comprende al menos otras tres cuestiones fundamentales: el efecto deslizamiento (*slippery slope*) (podemos llegar a aplicar mañana a los humanos lo que actualmente aplicamos a los animales); el argumento contrario, según el cual no hay motivos que justifiquen la negación a los animales de la aplicación de las normas que se defienden para el caso de seres humanos, y, en tercer lugar, la indivisibilidad de la biosfera.

## La libertad y el genoma humano

La afirmación de la libertad del hombre en relación con el genoma humano, a primera vista parece una cuestión absurda. Uno de los escasos factores, con respecto a su identidad, sobre los que el individuo no tiene ni voz ni voto, es su composición genética y el lugar y la fecha donde ha nacido.

He estudiado detenidamente el documento en el que se expone lo que es HUGO y he descubierto una sola mención de la palabra «libre», donde se afirma que «la información almacenada en la base de datos pertinente estará a la libre disposición de la comunidad del genoma» (párrafo 3). Dejando a un lado la curiosa noción de «comunidad del genoma» (*genome community*), a la que se puede decir que pertenecen todos los organismos vivos, el término «libre» probablemente quiere decir «sin restricciones indebidas». De lo que estoy menos seguro es de si también quiere decir «libre de gastos» es decir, gratis.

Volviendo al Derecho Romano, como ha sugerido la Fundación BBV, éste no se extiende mucho más en cuanto a la libertad del hombre se refiere. La libertad no era la prioridad del Imperio Romano, en el que una gran parte de la población eran esclavos, que no eran sujetos de derechos sino objetos.

Naturalmente, la aspiración a la libertad y a la independencia ha sido fundamental para el *homo sapiens* a lo largo de su evolución,

habiendo sido atemperada por las restricciones impuestas a los individuos por el hecho de vivir en comunidades socialmente organizadas. La «libertad», por lo tanto, guarda relación tanto con el comportamiento individual como con la existencia de grupos de seres humanos.

La afirmación del artículo I de la Declaración Universal de Derechos Humanos, según la cual «todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos», indica que, a pesar de todas las diferencias observables entre los seres humanos —niños o niñas, altos o bajos, de tez clara u oscura, etc.—, todos tienen derecho a que la ley les proteja por igual. La Declaración añade una disposición que resulta bastante inusual en un instrumento de derechos humanos, que impone a todos los seres humanos, la obligación de «comportarse fraternalmente los unos con los otros». Este texto es inusual porque normalmente los instrumentos de derechos humanos se refieren a las relaciones entre el Estado y el individuo y nunca a las relaciones horizontales entre los propios individuos.

De todos los instrumentos de derechos humanos mencionados en la presente comunicación, la Declaración Universal es el único vinculante para todas las naciones que participan en el Proyecto Genoma Humano, incluyendo a Estados Unidos. Por lo tanto, parece deseable referirse *expressis verbis* a la Declaración, como fuente de normas que debe defender lo que HUGO denomina la «comunidad del genoma». De hecho, en el artículo I de la Declaración de Valencia sí se hace referencia a parte de la Declaración Universal, cuando se reconoce que la información genética debe utilizarse para potenciar la dignidad del individuo, pero no se hace referencia, ni aquí ni en ninguna otra parte, a la libertad individual.

La Declaración Universal tiene consecuencias extremadamente importantes para la práctica de la ciencia genética. Esto significa que los científicos que estudian a los seres humanos en las diferentes etapas de su desarrollo y de su salud, deben acercarse a cada uno de ellos como si se tratara de su hermano o hermana.

No podemos pasar por alto una cuestión importante: si los seres humanos nacen libres e iguales, ¿qué significa esto en relación con los seres humanos no nacidos? La Declaración Universal no toma una postura explícita sobre esta cuestión en ningún sentido. Sí indica, sin embargo, que a partir del primer momento de la existencia de una persona humana fuera del útero de la madre y a pesar de su evidente situación de dependencia, debe ser tratada como persona libre e igual. Lo que sucede antes de ese momento no se especifica. Sin embargo, observamos que la Declaración utiliza la expresión «ser humano» y no «toda persona» que se

utiliza en otros apartados de la Declaración. La Declaración no excluye que el «ser humano» existe antes del nacimiento. La Convención Americana sobre Derechos Humanos, clausurada en San José el día 22 de noviembre de 1969, ha llevado la cuestión un paso más adelante afirmando en primer lugar en el apartado 2 del artículo 1 que «persona» significa «ser humano» y en segundo lugar, en el apartado 1 del artículo 4, que el derecho a la vida debe ser protegido «desde el momento de la concepción». Una de las consecuencias, recogida en el apartado 5, es que la pena capital no se aplicará a las mujeres embarazadas.

## Libertad y liberación

Cuando examinamos el concepto de libertad en el contexto del genoma humano, debemos realizar una distinción entre dos tipos de libertad: la «libertad» (*freedom of*) y la «liberación» (*freedom from*). En 1941 el Presidente Franklin Roosevelt definió las cuatro libertades humanas fundamentales que, en su opinión, serían el fundamento del futuro mundo libre: «La primera es la libertad de expresión. La segunda es la libertad de culto, que cada persona pueda adorar a Dios de la forma que elija. La tercera es la liberación de la miseria; y la cuarta es la liberación del temor. Estas libertades se han aplicado y ampliado desde entonces en muchos instrumentos mundiales y regionales de derechos humanos: la Declaración Universal de Derechos Humanos (1948), el Convenio Europeo para la Protección de los Derechos Humanos y de las Libertades Fundamentales (1950) y los Pactos de Naciones Unidas de Derechos Civiles y Políticos y de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, de 1966.

A pesar de que estos instrumentos fueron adoptados mucho antes de que existiera el Proyecto Genoma Humano, sus disposiciones son totalmente pertinentes en relación con este nuevo campo. Probablemente la libertad más importante es la de liberarse de la miseria, que en el ámbito sanitario se ha materializado en el apartado 1 del artículo 12 del Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales como el derecho de toda persona al disfrute del nivel más elevado posible de salud mental y física, así como en la letra b) del apartado 1 del artículo 15, en la que se proclama el derecho de todos a disfrutar de los beneficios que ofrece el progreso científico y sus aplicaciones.

Pero, como es lógico, el derecho a ser liberado de la miseria tiene poco significado a menos que en el mismo contexto de derechos humanos se generen las condiciones adecuadas para estimular el desarrollo de la ciencia. Dicho objetivo está establecido en el artículo 15 del Pacto, en cuya virtud los Estados se

comprometen a respetar la libertad indispensable para llevar a cabo la investigación científica (apartado 3) y reconocen los beneficios derivados de los contactos y la cooperación internacionales en el campo científico (apartado 4).

La razón por la cual estas disposiciones son poco conocidas y casi nunca expresamente invocadas por la comunidad científica es que carecen de eficacia inmediata. Contienen niveles de realización y se espera que los Estados presenten informes sobre su observancia, pero no existe ningún mecanismo mediante el cual se pueda obligar a los Estados a cumplirlas.

Mucho más exigibles son las disposiciones de los instrumentos de derechos civiles y políticos, como el Convenio Europeo de 1950 y el Pacto de Naciones Unidas de 1966, cuyo cumplimiento puede ser objeto de control por parte de órganos jurisdiccionales internacionales en representación de los individuos. Para las personas interesadas, existen varios derechos importantes a los que se pueden acoger las personas en relación con la investigación del genoma humano, como son el derecho a la vida (artículo 2 del Convenio Europeo), el respeto a la vida privada y familiar (artículo 8), al matrimonio y a fundar una familia (artículo 12).

Para los científicos del genoma humano, la libertad fundamental es la de la investigación científica. Observamos que esta libertad como tal no se encuentra amparada por el Convenio de Derechos Humanos, pero que implícitamente está cubierta por la libertad de expresión, que comprende la libertad de opinión y de recibir o de comunicar informaciones o ideas (artículo 10). Esta conclusión está apoyada por la famosa disposición del apartado 3 del artículo 5 la Ley Fundamental alemana, de 23 de mayo de 1949, en la que se defiende, bajo el epígrafe de «libertad de expresión», que «la investigación y la docencia en el arte y la ciencia son libres». Este artículo cuenta con una venerable historia que data del siglo XIX, cuando el rey de Hanover destituyó por motivos puramente políticos a un grupo de catedráticos de la Universidad de Göttingen. La libertad de investigación y de cátedra se recogió en la Constitución de Weimar, abolida por Hitler, pero que fue inmediatamente restablecida tras la fundación de la República Federal.

## **Conclusión**

Es conveniente que los gobiernos que financian el Proyecto Genoma Humano y sus socios en dicho proyecto declaren su compromiso con el Estado de Derecho y los derechos humanos. A este respecto, puede que deseen subrayar que la finalidad del

Proyecto es fomentar, en beneficio de todos los ciudadanos, el logro de la liberación de la necesidad en materia sanitaria y, en beneficio de los científicos del genoma, la libertad de investigación científica. Todas estas libertades conllevan obligaciones y responsabilidades, que deberían ser aceptadas en el espíritu de hermandad auspiciado por el artículo 1 de la Declaración Universal de Derechos Humanos.



## LA LIBERTAD DEL HOMBRE Y EL GENOMA

*Gregorio Peces Barba*\*

Catedrático de Filosofía del Derecho y Rector  
de la Universidad Carlos III, Madrid. España.

A) Desde la perspectiva de un filósofo del Derecho, el Proyecto Genoma Humano, tal como lo describe para no especialistas Santiago Grisolia en un excelente artículo que publica en «Revista de Occidente»<sup>1</sup>, se sitúa en el núcleo de problemas que sirven para explicar y justificar la existencia de la regulación jurídica en la vida social. Para abordarlo hay que superar algunos prejuicios y entender alguna paradoja.

El prejuicio resucita siempre ante el cambio, la innovación o el progreso, y se presenta con raíces religiosas, metafísicas o simplemente desde la superstición o el miedo a afrontar lo que no se conoce y produce inseguridad. A veces se opone un libro sagrado, una verdad teológica o filosófica de la que no se puede dudar, o simplemente la represión de un Tribunal como la Inquisición. De algunas lecturas se desprende que también hoy se encuentra, en la cultura actual, este prejuicio conservador<sup>2</sup> y que se desprecia lo que se ignora, como diría Antonio Machado, atribuyendo a los progresos de la ingeniería genética una capacidad

---

\* Ponente.

<sup>1</sup> Vid. *Revista de Occidente*, n.º 142, marzo 1993, pp. 19 y ss.

<sup>2</sup> Vid. por ejemplo en la *Revista Droits*, n.º 13, PVF. París, 1991, el artículo de Bernard Edelman: *Génétique et Liberté*.

infinita de destrucción de la persona y de su dignidad. Es esa mentalidad que Dewey llama la rebelión contra la ciencia que confronta con el viejo conflicto entre ciencia y religión, que se plasmaba en «el efecto teórico subversivo que ejercían las nuevas conclusiones sobre las creencias establecidas...»<sup>3</sup>. Es verdad que el uso que se hizo en la Alemania nazi de lo que podríamos llamar ideología genética, y sus terribles consecuencias, convierte esos temores en mucho más creíbles y explica el rechazo al proyecto de los grupos alternativos<sup>4</sup>.

La paradoja se presenta porque el Proyecto Genoma Humano, con todo lo que conlleva, es una de las consecuencias de la libertad de la ciencia y del derecho a la investigación y a la producción científica y técnica, que forma parte del catálogo de derechos fundamentales, es decir, que es consecuencia del clima de libertad radical de pensamiento, que es uno de los logros de la cultura política a partir del tránsito a la modernidad. Pero ese origen no es una garantía de que un logro científico que supone tanto para la cultura de nuestro tiempo y para el futuro, no puede a su vez, en determinados casos, convertirse en un peligro para la persona y sus derechos, que genera a su vez la necesidad de nuevas protecciones y de nuevos derechos. Y ésta es la raíz de la paradoja: en vez de producir sólo beneficios, que un derecho ejercido pueda producir peligros o maleficios, que nos obliguen a defendernos. En muchos análisis del pensamiento anglosajón, los problemas se plantean también desde esta paradoja, aunque identificada con la dialéctica *risk-benefit*, que según Yvonne M. Cripps, comporta siempre, en la teoría, la «tecnología de la ingeniería genética»<sup>5</sup>.

Las reflexiones que siguen se hacen intentando sortear el caribde de los prejuicios contra esa investigación genética y el scila de la ligereza de pensar que todas las posibilidades que esas conquistas científicas suponen, se pueden concretar y realizar sin problemas. Frente al pesimismo y al optimismo totales se plantean desde el realismo.

B) La identificación del mapa genético de la humanidad, es decir, de la serie completa de instrucciones para la construcción de un ser humano, y la posibilidad de encontrar la identidad genética de cada uno de nosotros, además de las repercusiones en la medicina genética, cuando se completen las investigaciones que lleven a esos objetivos, obligan a reflexionar sobre su relación con la idea

<sup>3</sup> Fohn Dewey: *Problems of Men*, edición castellana, *El hombre y sus problemas*. Paidós. Buenos Aires, 3.ª ed., 1967, p. 182.

<sup>4</sup> Vid. la ponencia *Un punto de vista alemán* de Hans Martín Sass en «Proyecto Genoma Humano: Ética», Fundación BBV. Bilbao 1991, pp. 71 y ss.

<sup>5</sup> Vid. *Controlling Technology. Genetic Engineering and the Law*. Praeger. Nueva York, 1980.

de dignidad humana y con los grandes valores, como la libertad que están en la base de la concepción de la cultura jurídica y política modernas, sin los catastrofismos, ni los ingenuos optimismos, que son ambos poco razonables.

Para poder tratar el tema del Derecho ante el Proyecto Genoma Humano, son necesarias y previas estas consideraciones generales.

Debemos comenzar estipulando lo que supone esta idea de la dignidad humana, y también los diversos sentidos de la palabra libertad.

1. La dignidad humana es la especial consideración que merece el hombre a partir del reconocimiento en él de varios rasgos que constituyen la expresión de esa dignidad, y que están en la encrucijada de todos los razonamientos modernos en el ámbito de la filosofía jurídica, moral y política. Así el hombre es un ser capaz de elegir entre diversas opciones, de razonar y de construir conceptos generales, de comunicarse con sus semejantes, con los que forma una comunidad dialógica, y de decidir sobre sus planes de vida para alcanzar la plenitud y la autonomía moral. Cuando se habla pues de dignidad del hombre, se están considerando esos signos que le distinguen de los demás animales, como ser de opciones, de razones, de diálogo y de fines. En todo caso, aunque pueda resultar obvio, hay que recordar que la idea de dignidad humana, como todas las demás que manejamos en el ámbito de la cultura moral, política y jurídica, son construcciones del pensamiento humano, vinculadas a ese rasgo, que configura el propio concepto de dignidad, referido a nuestra capacidad de razonar y de construir conceptos generales<sup>6</sup>.
2. Por su parte, no es suficiente con referirse a la libertad del hombre y su relación con el Proyecto Genoma Humano, para disponer de los elementos de comprensión necesarios, puesto que el término libertad no es un término unívoco. Debemos suponer al menos tres sentidos: libertad de elección, libertad moral, y libertad social, política y jurídica.

La libertad de elección es un dato antropológico de la condición humana, que nos diferenciaría de los demás animales y nos permitiría escoger cuando se presentan diversas alternativas o posibilida-

---

<sup>6</sup> En ese sentido, el reconocimiento explícito del valor jurídico de la idea de dignidad humana se encuentra en la Sentencia 53/1985, de 11 de abril, que resuelve recurso de inconstitucionalidad contra el proyecto de ley de reforma del artículo 417 bis del Código Penal (fundamento jurídico n.º 8) en relación con el artículo 10 de la Constitución de 1978, y con diversos textos internacionales desde la Declaración de la ONU de 1948 y los Pactos de 1966 que la desarrollan.

des distintas. Es ese rasgo que llevaba a Max Scheler a decir que el hombre es el único animal capaz de decir no. También conocida como libertad inicial o libertad psicológica, ha sido impugnada por las posiciones deterministas, aunque la cultura humana la ha convertido en uno de los ejes de su propia existencia, de la de la historia y de la moralidad. El rechazo de la libertad de elección de los hombres conduciría a socavar toda la gran construcción del pensamiento sobre el hombre y sobre la sociedad.

La libertad moral o autonomía o independencia moral sería el producto, la meta del dinamismo de la libertad que arranca de la libertad psicológica y que supone la elección libre de planes de vida, de estrategias de felicidad, o dicho de manera más tradicional de ideales de bien o de virtud, como moralidad privada de cada uno. Es quizás la utopía de la condición humana. La libertad moral es la consecuencia de haber elegido libremente, en unas condiciones sociales, políticas y jurídicas que han favorecido el uso normal de nuestra libertad de elección.

Estas dos nociones de libertad son inseparables. Una libertad de elección sin una meta, es decir, que no pretenda alcanzar la libertad moral, es elección por la elección, un sinsentido que lleva al escepticismo y al subjetivismo ético radical. Una libertad moral que no esté basada en la libertad de elección, supone que estamos obligados a alcanzarla porque es la verdad moral y nuestra opinión es insignificante ante ella. Se nos puede imponer incluso contra nuestra voluntad. Es la expresión del dogmatismo y del fundamentalismo<sup>7</sup>. Lo que he llamado el dinamismo de la libertad es esa comunicación abierta que conduce desde la libertad de elección a la libertad moral. Podemos decir que es la senda de la moralidad y que coincide con los rasgos que configuran la dignidad humana, capacidad de elegir entre diversas opciones, capacidad de razonar y de comunicarse y capacidad de seguir un camino, un plan de vida para alcanzar la plenitud. La dialéctica autonomía-universalidad exige, además, que ese plan de vida necesite la aceptación de cada sujeto (autonomía) y al mismo tiempo sea susceptible de generalización, de una oferta que pueda convertirse en ley general (universalización). No estamos en estas dos nociones, ante dimensiones jurídicas de la libertad, aunque sí ante nociones imprescindibles como veremos para una concepción adecuada del Derecho y para construir la posición del Derecho ante el Proyecto Genoma Humano.

Si pudiéramos aislarlas en laboratorio, como hacen los biólogos o los físicos, es decir, si fueran posibles sin la vida social, sin la

---

<sup>7</sup> Para mayor extensión de estos razonamientos *vid.* mi libro *Curso de derechos fundamentales*. I. Teoría General. «La libertad social, política y jurídica». Eudema. Madrid, 1992, pp. 184 a 207, especialmente pp. 195 y ss.

relación con los demás, cambiaría radicalmente nuestra reflexión, y podríamos quizás quedarnos sólo en los aspectos éticos, que se desprenderían del estudio del paso de la libertad inicial o de elección a la libertad moral. Sin embargo, el hombre se hace con la gente, como dirá Ortega, en la vida social y en ella se encuentra con fenómenos como la escasez, el altruismo limitado o el egoísmo de los seres humanos, con la violencia, y con el poder, por señalar alguno de los fenómenos que más podrían interferir el dinamismo de la libertad, y por eso necesita del Derecho<sup>8</sup>. Así la libertad social política jurídica es siempre libertad por medio del Derecho, es el valor máximo o el principio junto con la igualdad, la seguridad y la solidaridad que constituyen la ética pública de la modernidad que se incorpora a través de la Constitución, la ley o el Derecho judicial, a la organización social. Su sentir último, que se convierte en el fin del Poder público y del Derecho en una sociedad democrática es hacer posible la consecución en sociedad de la libertad moral, a través de la posibilidad del ejercicio libre y sin trabas de la libertad de elección<sup>9</sup>. Se construye jurídicamente como valor o principio jurídico y se desarrolla a través de los derechos fundamentales y de los principios de organización y constituye lo que podemos llamar la moralidad pública legalizada, que establece como objetivo central del Derecho, el que organice la sociedad de tal manera que cada uno pueda elegir libremente su ética privada. Integrandos pues la idea de libertad desde estas tres dimensiones podríamos decir que la libertad jurídica es el instrumento para construir en la vida social, la libertad moral de cada hombre, haciendo posible el más pleno y completo ejercicio de la libertad de elección. Es una libertad instrumental, que media entre la libertad inicial y la libertad final.

C) En un seminario que pretende reflexionar sobre el Derecho ante el Proyecto Genoma Humano, en el tema concreto de «la libertad del hombre y el genoma», será de gran utilidad la distinción que acabamos de hacer entre los tres sentidos de la libertad, porque aunque la comunicación del Proyecto Genoma con el Derecho será a través de la libertad jurídica, tendremos que plantearnos su repercusión en relación con la libertad de elección y con la libertad moral, que afecta a todo el equilibrio del edificio de la humanidad y de su cultura. En todo caso, parece que la importancia del tema y sus implicaciones para la dignidad y para

---

<sup>8</sup> En explicaciones clásicas como la de Hume en la *Encuesta sobre la Moral* o modernas como la de Hart en el concepto del Derecho, son estos mismos problemas los que explican la existencia del Derecho. Vid. Hume, *De la moral y otros ensayos*. Centro de Estudios Constitucionales. Madrid, 1982, edición de Dalmacio Negro Pavón, sección tercera «De la justicia». Vid. Hart *El Concepto de Derecho*. Edición castellana de Genaro Carrió. Editora Nacional. México, 1990.

<sup>9</sup> Vid. mi discurso de ingreso en la Real Academia de Ciencias Morales y Políticas *Ética Pública y Derecho*, Madrid, 19 de abril de 1993.

la libertad del hombre, además de para infinidad de aspectos concretos, legitima la intervención del Derecho positivo, y una reflexión desde la filosofía jurídica sobre las dimensiones de moralidad que ese Derecho positivo debe asumir para garantizar la libre investigación del Proyecto Genoma Humano sin daños ni al individuo ni a la colectividad y debe hacerse desde las tradiciones éticas y jurídicas de nuestra cultura, y no desde las posiciones de los biólogos, o los estudiosos de la genética humana.

Son ellas las que deben marcar los cauces jurídicos y los límites de los derechos a proteger y los deberes que se deben cumplir, aunque no deben hacerlo de espaldas a la ciencia, sino teniendo muy presentes sus conquistas, en este caso del Proyecto Genoma Humano. No son normas corporativas para especialistas, no es autocontrol, sino aplicación a este campo de los criterios generales de la ética, la política y el Derecho. Cuando se habla en estos temas de bioética, se está adoptando, y quizás es inevitable en un primer momento, el punto de vista de los especialistas, que son los primeros que conocen y los primeros que se conciencian con el problema, y lo plantean desde los problemas éticos que afrontan. Sin embargo, casi desde el principio, los descubrimientos científicos, en este caso los genéticos, afectan a terceros, a todas las personas, e incluso a la humanidad como colectividad. Por eso, más que de bioética, hay que hablar de bioderecho<sup>10</sup>. El proceso que condujo a la producción de la bomba atómica ha alertado sobre la problemática de abandonar estos temas a la corporación de los científicos y desde luego a la invisibilidad de poder. Por eso dirá Yvonne M. Cripps, «las lecciones del pasado ayudan a garantizar que en el futuro el control de las nuevas tecnologías se sitúa firmemente en la competencia de los que estarán más afectados por ellas»<sup>11</sup>. Eso exige la acción política del Estado a través de su Derecho.

Como estamos además en un momento muy inicial, porque en general la investigación genética, aunque con enormes progresos no ha alcanzado sus objetivos, y el Proyecto Genoma Humano, está sin terminar, el Derecho positivo, que siempre sigue a los hechos y pocas veces los precede, está también en una etapa de *lege ferenda* más que de normas positivas consolidadas<sup>12</sup>. Es una buena situación para la toma de posición de la Filosofía del De-

---

<sup>10</sup> Vid. Sergio Moccia: «¿Bioética o Biodiritto?», en *Rivista italiana di Diritti e Procedura Penale*, 1990, n.º 3, pp. 863 y ss.

<sup>11</sup> *Controlling Technology...* citada p. 12 (traducción del autor). En la misma línea Farrow Johnson, Jost y Schwartz: *Bioethics: Health Care, Law and Ethics*, West Publishing, Co. Saint Paul, Minnesota, 1991.

<sup>12</sup> Vid. las ponencias nacionales sobre la legislación en esta materia presentadas al Seminario organizado por la Facultad de Derecho de la Universidad de Coimbra del 11 al 14 de junio de 1992, patrocinado por la Comisión Europea. Así, en Dinamarca, Alemania, Gran Bretaña, Francia, Grecia, Italia, Japón, Noruega, Portugal, España, Sudáfrica y Suecia, la legislación es casi inexistente,

recho, aunque se deba hacer desde una toma de posesión, desde un conocimiento suficiente, de los problemas científicos y de los aspectos del Derecho positivo afectados.

Parto para abordar la relación entre la libertad, con las perspectivas que aquí he señalado, y el Proyecto Genoma Humano de algunos postulados que acepto como conclusiones de otros trabajos y que no pretendo demostrar aquí.

1. La persona, cada persona, es mucho más que su proyecto genético individualizado, aunque éste sea diferente de cualquier otro. Por eso dice James S. Grisolia que «... las experiencias y perspectivas individuales siguen teniendo una importancia decisiva en la formación de la personalidad aunque dentro de los límites impuestos por la herencia genética...»<sup>13</sup>.
2. El determinismo genético, signo de influencia de la mentalidad darwiniana, que identifica a la persona con sus genes, en una especie de predestinación biológica, es una falsa idea, que se sitúa en una perspectiva iusnaturalista que identifica al hombre con su naturaleza, y que ha traído decisiones políticas horribles, desde perspectivas eugenésicas, que han conducido al genocidio, al considerar a razas y grupos sociales diferenciados como portadores de aspectos no deseados<sup>14</sup>.
3. El problema genético no se puede plantear desde un punto de vista exclusivamente individualista. Hablar de «patrimonio genético de una persona» no puede desconocer la conexión de esa estructura genética con las generaciones futuras y que la terapia de la línea germinal puede suponer mutaciones transmisibles. Hay, pues, un patrimonio genético único del individuo y hay también un patrimonio genético colectivo de toda la humanidad. El Derecho positivo en su regulación de estos problemas deberá tener en cuenta esa tensión entre los dos valores de libertad y de solidaridad, que comunican las personalísimas estructuras de cada uno, con los bienes

---

aunque hay leyes sobre temas específicos en España, y proyectos interesantes en Francia, que no sabemos la suerte que correrán con el nuevo gobierno de centro-derecha. Es interesante el trabajo encargado por el Primer Ministro francés en 19 de diciembre de 1986 al Consejo de Estado, que podemos encontrar en «Sciences de la Vie. De l'Ethique au Droit». La Documentation Française. Notes et Etudes Documentaires. París, 1988. Para el tema concreto de la filiación vid. Gilda Nicolau: *L'influence des progrès de la génétique sur le droit de la filiation*. Presses Universitaires de Bordeaux, 1991.

<sup>13</sup> Vid. en «Proyecto Genoma Humano: Ética», ya citado, su trabajo *La Humanidad en busca de significado*, pp. 199 y ss. La cita es de la p. 207.

<sup>14</sup> Vid. Bartha María Knoppers: *L'intégrité del patrimonio genético: diritto sogetivo o diritto dell'Umanità?*, en «Política del Diritto», XXI, n.º 2, junio 1990, pp. 341 y ss.

genéticos colectivos, que son un bien público, enraizado en la idea de interés general.

4. Sin excluir los planteamientos fundamentales y sus peligros, que derivan del determinativo genético abordado en el punto segundo, en la situación actual de la influencia decisiva del capitalismo, sobre todo tras el estrepitoso derrumbamiento de los regímenes comunistas en los países del Este, los auténticos peligros derivados del conocimiento, cada vez más amplio, proporcionado por la ciencia, se sitúan más bien en la extensión del esfuerzo de privatización y en el planteamiento de los problemas desde el ánimo de lucro. Por eso el Derecho deberá contemplar, con detenimiento, los límites que eviten un uso de esos conocimientos con olvido del interés general, centrándose exclusivamente, en la explotación privada y en el beneficio, desde la «ética» de mercado. Es la potenciación del poder económico con el poder de la ciencia.
5. Sin embargo, un monopolio exclusivo de los centros públicos, con el monopolio de la investigación, puede ampliar el poder político con el poder de la ciencia, sobre todo si se hace desde la invisibilidad y no desde la visibilidad. La información y la difusión del programa Genoma Humano y en general del conocimiento alcanzado en la nueva genética podrán contrarrestar esa tendencia de todo poder a evitar ser limitado. Una pedagogía de estos problemas vinculándoles con sus dimensiones éticas, políticas y jurídicas, evitará el mantenimiento de falsos mitos, de prejuicios, de miedos, de inseguridad, y también de un poder científico, sólo o apoyado en el poder político o en el económico, que pretende beneficiarse del conocimiento, olvidando los derechos de los ciudadanos, es decir la libertad.

D) La libertad de elección y la libertad moral se ven afectadas por los avances del Proyecto Genoma Humano y necesitarán de la acción del Derecho a partir de la libertad jurídica, para organizar racionalmente la comunicación, fijar los límites, y distinguir en qué ámbitos se pueden utilizar esos descubrimientos, por quiénes y con qué requisitos y condiciones. Por otra parte, la libertad jurídica, que como hemos indicado, se organiza en el Derecho a través de los derechos fundamentales y de los principios de organización, se ve igualmente afectada directamente por el Proyecto Genoma Humano, que repercute sobre derechos fundamentales como el derecho a la integridad física o moral, a la intimidad personal y familiar, a la producción científica, al derecho a la información, a la educación, etc.

Así, cuando se plantea el tema «la libertad del hombre y el genoma», vemos la libertad como libertad jurídica, pero en dos

niveles distintos. En el primero indirectamente a través del prisma de la moralidad, dialéctica libertad de elección, libertad moral, y en el segundo directamente a través del prisma de la legalidad, aunque el trasfondo sea igualmente la protección de la moralidad, de la libre elección de planes de vida. Desde el reconocimiento y la identificación de los riesgos que podemos correr para tratar de evitarlos, estudiamos el impacto del Proyecto Genoma Humano desde la moralidad —o desde la legalidad— libertad social, política y jurídica. En el primer caso el proyecto se confronta con la dignidad humana directamente y en el segundo con las reglas jurídicas que la protegen.

1. Si confrontamos el Proyecto Genoma Humano con la libertad de elección nos encontramos con dos problemas, garantizar la libertad de elección frente a determinismos provocados por actuaciones genéticas, y limitar la libertad de elección en algunas opciones científicamente posibles desde los avances genéticos.

Las manipulaciones genéticas que traigan consigo una posibilidad de orientar desde ellas los comportamientos humanos, infringen la libertad de elección y deben ser prohibidas porque intervienen en el punto de partida de la moralidad y porque suponen cosificar a las personas. Aquí aparece muy clara la necesidad del Derecho y la insuficiencia de una aproximación exclusivamente ética. Están afectados intereses de terceros, y también el interés general que parte de un proyecto concreto de humanidad que cuenta con la libertad de elección.

En concreto, esta protección se consigue en el ámbito del Derecho, en nuestro sistema constitucional a través del artículo 15 de la Constitución, que protege el derecho a la integridad moral y prohíbe los tratamientos inhumanos o degradantes. En la hipótesis, hasta ahora académica, de que se plantease un proyecto científico que alterase la libertad de elección, es indudable que ante la reacción que se opusiera a ese intento, viniera de donde viniera, comunidad científica, poder político, grupos de presión, etc. el Tribunal Constitucional, en defecto de los tribunales ordinarios, que serían los primeros llamados, puede sin esfuerzo construir un razonamiento jurídico que le lleva a esa decisión: prohibir las investigaciones y los ensayos o experimentos con seres humanos, que pudieran suponer limitación añadida por razones genéricas, a otros condicionamientos de índole intelectual, laboral o social.

El artículo 10.1 en todos sus términos, pero especialmente en cuanto señala el libre desarrollo de la personalidad y la

dignidad humana como fundamento del orden político y de la paz social, sería un apoyo complementario al artículo 15, ya señalado, para fundamentar esta argumentación.

En este supuesto nos podemos encontrar también con que voluntariamente una persona se prestase a ese tipo de experimentos destinados a conocer el grado de condicionamiento de la libertad de elección. En diversos niveles, debe entenderse en este caso una posible intervención del Derecho.

- a) En primer lugar debemos plantearnos si el Derecho debe consentir la libre disposición por el propio sujeto de su libertad de elección, y aceptar que pueda voluntariamente someterse a experimentos científicos que determinasen total o parcialmente su comportamiento. En este caso, la respuesta dependerá de la posición que se adopte en relación con el Derecho a la vida. Si se considera que el derecho a la vida incluye la posibilidad de disponer de la propia vida y consiguientemente se acepta que se puede acabar con la propia vida —licitud del suicidio— se debe considerar, coherentemente que la persona puede disponer de aspectos parciales de la personalidad como la integridad moral, que es expresión y consecuencia de la vida. Así se aceptará el suicidio parcial que conduce a someterse voluntariamente a la pérdida de la libertad de elección o de parte de la misma. Si por el contrario se piensa que el derecho a la vida no permite disponer de ella, sino sólo protegerla y garantizarla, consecuentemente se adoptaría una posición proteccionista y se prohibiría la aceptación de experimentos clínicos de esa índole. Me parece más razonable la segunda de estas soluciones.
- b) En segundo lugar debemos plantearnos la situación de aquellas personas que no están en condiciones de prestar un consentimiento libre, y menos si es mediante precio, por estar presos, pertenecer a familias pobres, ser ciudadanos de un país pobre, estar sometidas a cualquier disciplina militar, política, etc. El Derecho debe actuar contundentemente y prohibir los consentimientos no informados.
- c) En tercer lugar el problema trasciende al caso individual y se refiere a las generaciones futuras si la manipulación consentida por el sujeto del experimento, se transmitiese a los descendientes y no afectase solamente a quien ha consentido ser sujeto del experimento. En este caso el principio de solidaridad y argumentos basados en la imposibilidad de aceptar condicionamientos no libremente

consentidos, debe llevar a una acción del Derecho prohibiendo el consentimiento que traiga tales consecuencias. Por otra parte en este caso reproduce un salto cualitativo porque ya no estamos ante un uso excesivo, en su caso, de un derecho subjetivo, sino ante una decisión que afecta a la colectividad, al patrimonio genético de la humanidad.

En los tres supuestos en los que hemos confrontado el proyecto genoma con la libertad de elección de todos los problemas planteados se desprende la imprescindible necesidad de garantizar en estos casos una información adecuada al conjunto de los ciudadanos, para que las decisiones y los consentimientos que otorguen estén suficientemente informados. En este caso por la relevancia del Proyecto Genoma Humano, entran en juego algunos viejos demonios, adversarios frontales del Estado de Derecho, como son las ideas de defensa nacional y seguridad pública que a veces se esgrimen para justificar la invisibilidad y la falta de información suficiente. Es cierto que informaciones precisas pueden favorecer procesos de espionaje industrial y también que las empresas privadas que trabajan en ese campo no están obligadas al deber de información, al menos al mismo nivel que los poderes públicos. Sin embargo, podemos adelantar que una de las primeras exigencias para la moralidad y para la legalidad de protección jurídica, ante estos avances científicos, es la garantía de una información veraz. Entra en juego lo establecido en el artículo 20.1.d).

2. Si entramos ahora en la posible colisión del Proyecto Genoma con la libertad moral, la hipótesis que se plantea es, si desde los conocimientos proporcionados por estas investigaciones, se puede presentar a una concepción moral como la única verdadera, o se puede arrancar del ser humano esa condición esencial de su dignidad, que es su capacidad moral, su búsqueda de su autonomía o de su independencia moral. Si es posible que el *Brave New World* de Huxley, el *Un mundo feliz* en la traducción española<sup>15</sup>, pudiese producir seres di-

---

<sup>15</sup> Por cierto que Huxley toma el título de su libro de un pasaje de *La Tempestad* de Shakespeare, cuando Miranda que no había visto más seres humanos que su padre y Fernando, percibe a la comitiva de hombres arrojados por la tempestad a su isla exclamaría «o, wonder! how many goodly creatures are there here! How beauteous mankind is! O brave new world, that has such people in't!...». En la versión española, con estudio preliminar de Ezequiel Martínez Estrada, en Clásicos Jackson (volumen IX), Exito, Barcelona, 1951, p. 362. El texto se traduce así: Miranda: «... ¡Oh, que prodigio! ¡Cuántos nobles seres se ven aquí!, ¡Qué hermosos son los hombres! ¡Oh hermoso mundo nuevo, que morada a tales seres das...!».

rigidos moralmente desde la verdad que se les impusiera, la investigación que condujera a esas situaciones, debería ser prohibida porque rompe el dinamismo de la moralidad, que es el signo eminente de la dignidad humana. Si ese paso se concretase, el mundo sería otro mundo, el hombre sería otra cosa y habría quebrado el proyecto de humanidad que la cultura ha ido constuyendo a lo largo de la historia. También aquí la búsqueda de apoyo en la legalidad de la libertad jurídica, encuentra fundamento en el artículo 10.1 a través de los conceptos de dignidad y de libre desarrollo de la personalidad, fundamento del orden político y de la paz social, y en el artículo 15 en relación con la integridad moral. Se debe llamar la atención sobre la imposibilidad de cumplir, en este caso y también en las manipulaciones de la libertad de elección, el mandato constitucional referente a los fines de la educación. En efecto, esta se concibe, en el artículo 27.2, con el objeto de proporcionar «... el pleno desarrollo de la personalidad humana...».

Igualmente un recorrido por la Declaración Universal de Derechos Humanos y por los tratados y acuerdos internacionales sobre las mismas materias, ratificados por España, que según el artículo 10.2, deben servir de pautas de interpretación de los derechos, mostrará, con toda evidencia, que parten de unos fundamentos basados en la dignidad del hombre y en el dinamismo de la libertad que permite el desarrollo integral como persona. Así el Preámbulo, y los artículos 1, 6, 12, 8, 26, 1 de la Declaración de la ONU, 8 y 9.1 del Convenio Europeo y 2 del protocolo primero, por poner algún ejemplo que se podría multiplicar, ponen de relieve la sintonía de la filosofía de esos textos con la idea de dignidad y de moralidad humana, tal como aquí la hemos descrito<sup>16</sup>.

Cuando, en resumen, se ponga en peligro el dinamismo de la libertad, es decir la moralidad que es una de las expresiones más eminentes y significativas de la dignidad humana, el Derecho debe actuar, prohibiendo tanto las investigaciones que actúen sobre el punto de partida, la libertad de elección, orientándola o manipulándola, como sobre el punto de llegada, la libertad o independencia moral, sustituyéndola en todo o en parte por la moralidad de los propios científicos, o lo que sería más normal, del poder que impulsa esas investigaciones sea político o económico.

E) Hemos visto cómo determinadas orientaciones de las investigaciones genéticas pueden afectar a la libertad de elección y a la libertad moral y cómo el Derecho debe actuar para impedir

<sup>16</sup> Vid. estos textos en *Derecho positivo de los derechos humanos*, edición de Peces-Barba, Hierro, Iñiguez de Onzoño y Llamas. Debate. Madrid, 1987.

tales maleficios, orientando el trabajo científico en los límites de los beneficios que pueda proporcionar. Para llegar a esas conclusiones y en el ámbito de la reflexión filosófico-jurídica desde la que me sitúo, ha sido criterio de referencia la concepción de la ética pública de la modernidad, basada en la idea de dignidad humana y en su juridificación a través de derechos fundamentales y principios de organización. Se trata ahora de aplicar esos criterios generales a la organización de la vida social desde la libertad jurídica. Ciertamente el Derecho se aproxima también a la problemática que se encuentra en el Proyecto Genoma Humano, desde la perspectiva de otras ciencias jurídicas, como el Derecho Administrativo, el Civil, el Penal o el Laboral, pero siempre deberán contar con esta referencia nuclear que se proporciona con este punto de vista. En la reflexión del Consejo de Estado Francés se parte de la insuficiencia de la reflexión ética: «... la ética, que permanece evidentemente como necesaria no basta. Normas jurídicas e instituciones son indispensables para deducir consecuencias de los nuevos procedimientos en materia de filiación o para evitar derivados tales como las manipulaciones genéticas...»<sup>17</sup>. Se planteará un orden público mínimo, punto de vista de los administrativistas que forman el núcleo del Conseil d'Etat, que coincide con la idea que aquí hemos llamado *Ética pública*, en relación con la «idea jurídica de hombre a finales del siglo XX». La basarán en los siguientes principios: indivisibilidad del cuerpo y del espíritu, inviolabilidad del cuerpo, sin consentimiento del afectado, indisponibilidad del cuerpo, que está fuera del comercio<sup>18</sup>.

En el marco de esta reflexión, que no puede ser exhaustiva, me parecen necesarias al menos las siguientes perspectivas.

### ***1. Una reflexión sobre la forma de incorporación al Derecho positivo de esa problemática***

A mi juicio sería adecuado pensar en una norma específica para regular todos los aspectos de la ciencia y la investigación que pudieran poner en peligro la libertad jurídica, y sus desarrollos en derechos fundamentales y principios de organización. El enganche constitucional en España debería ser el derecho a la integridad física y moral del artículo 15, en todas las dimensiones tendentes a protegerlo, con medidas adecuadas para este ámbito, especialmente con los progresos de la investigación genética, aunque no exclusivamente (podrían incorporarse los problemas afines, planteados en relación con los ensayos clínicos, o con los trasplantes, por ejemplo). Parece más positivo hacer este planteamiento

<sup>17</sup> Vid. *De l'Éthique au Droit*, citado p. 7.

<sup>18</sup> Obra citada, pp. 15 a 18. El estudio lo centrarán desde esos principios en tres dimensiones: la intervención científica sobre el ser humano; procreación del ser humano, procreación asistida, diagnóstico prenatal y utilización del embrión humano y marco jurídico.

miento que situar los temas como límites a la libertad de investigación del artículo 20.1.b), formulada como derecho a la producción científica.

Al tratarse de la regulación de un derecho constitucional (en el sentido de fundamental) deberá hacerse por ley, y por tratarse de un derecho fundamental en el sentido en que utiliza el término el artículo 81.1 de la Constitución por ley orgánica, aunque se puedan señalar en la misma los artículos que fueran de ley ordinaria, a los efectos de su modificación por ese procedimiento.

La necesidad de un marco legal general, es evitar que todos los problemas se planteen en torno a los casos concretos desde el Derecho judicial, que no puede tener, hasta pasado bastante tiempo una visión integral, y que pivota sobre la interpretación de normas principales con las dimensiones de inseguridad jurídica que se pueden producir. Evidentemente, la interpretación en el caso concreto será necesaria, porque todos los casos que se plantean serán casos difíciles, pero tendría la pauta general de una ley marcando criterios a que atenerse<sup>19</sup>.

Aunque pueda haber otros derechos fundamentales implicados como el derecho a la intimidad personal y familiar, la libertad ideológica o la libertad de investigación, parece adecuado presentar como derecho raíz de esta problemática al derecho a la integridad física y moral, como derecho a la integridad del patrimonio genético, con las razones justificadas para su modificación. Naturalmente que esta preferencia por la ley orgánica, supone aceptar una jerarquía normativa en la materia, que debe por supuesto completarse por las normas administrativas que regulen el funcionamiento de órganos públicos, como el Consejo Asesor de Sanidad o un posible Comité Nacional de Ética, y también con la aplicación por los jueces que producirá resoluciones y doctrina legal, lo que es otra forma de Derecho, el judicial.

---

<sup>19</sup> En la introducción de la obra *De l'Éthique au Droit*, ya citada, del Consejo de Estado francés, se dice textualmente que se prefiere la Ley a «... otros procedimientos de elaboración del Derecho, la costumbre, la práctica, como la que rige en los centros de estudios y de conservación de esperma o la jurisprudencia...» p. 14. Es una postura muy autorizada que coincide con la que aquí sostengo. En el mismo sentido Cristian Bik en «Lecciones del pasado: Proyectos para el futuro. El Proyecto Genoma Humano es el contrato social: un enfoque de política jurídica», en *Proyecto Genoma Humano: Ética*, cuando dice que «... los tribunales no están adecuadamente capacitados para resolver todas las cuestiones en el contexto del Derecho existente, y el control de la experimentación de investigación no puede llenarse a cabo por los tribunales sin referencias legales específicas...» (p. 410).

## 2. Los distintos aspectos de la protección como derechos fundamentales

La primera declaración que la ley debe formular es la necesidad de que no haya contradicciones entre este derecho nuclear a la integridad física y moral, como integridad del patrimonio genético de cada persona, con la preservación del patrimonio genético colectivo de la humanidad. Es la integración de los principios de libertad y de solidaridad.

A partir de esa declaración se pueden señalar las dimensiones más importantes que deben desarrollarse en la ley para proteger este derecho de los individuos a la integridad de su patrimonio genético<sup>20</sup>.

- Derecho a que ninguna modificación de los genes se produzca sin autorización del interesado, o de quien legalmente le represente si es incapaz. Este derecho podrá limitarse por la autoridad judicial cuando el tratamiento de una enfermedad por la terapia de genes puede evitar su transmisión a los descendientes del interesado.
- Derecho a una información suficiente sobre el sentido y las consecuencias de una intervención genética, y sobre si sus efectos pueden transmitirse a los descendientes. La realización de este derecho se producirá a través de un protocolo formalizado, donde consten los datos que se deben conocer, con la firma del científico informante, y naturalmente de la de este interesado.
- Respeto a la intimidad y a la confidencialidad para que ningún dato genético de un individuo trascienda a terceros sin su consentimiento. Los límites de este derecho deben entrar en juego cuando el conocimiento de esos datos es esencial para la salud de un tercero, o para el respeto de su integridad física o moral.

---

<sup>20</sup> Sobre este tema en España se han producido todavía pocas aportaciones doctrinales y creo que ninguna relevante desde el punto de vista de la filosofía del Derecho. Entre éstas se puede señalar Enrique Ruíz Vadillo: «La investigación científica y el Derecho. Especial consideración de la ingeniería genética», *Revista General de Derecho*, n.º 504, 1986, pp. 3645 y ss. Gonzalo Higuera: «Repercusiones legales de la biotecnología en la reproducción humana», *Revista de la Facultad de Derecho y Ciencias Económicas*, ICADE, Madrid 1968, pp. 41 y ss. Albin Eser: «Genética humana desde la perspectiva del Derecho Alemán», *Anuario de Derecho Penal y Ciencias Penales*, 1985. n.º 38, volumen II, pp. 347 y ss. Antonio Cuerda Riezu: «Límites jurídico-penales de las nuevas técnicas genéticas» y «Otra vez sobre nuevas técnicas genéticas y Derecho Penal», en *Anuario de Derecho Penal y Ciencias Penales*, 1988, vol. 2 (pp. 413 y ss.) y vol. 3 (pp. 703 y ss.).

- Derecho de acceso a los datos genéticos de cada individuo, si éste lo solicita, y dichos datos se encuentran en un registro o en una base de datos autorizados.
- Gratuidad para el interesado de todas las acciones en este terreno.

Junto a la formulación de los derechos señalados como desarrollo del derecho central a la integridad física y moral, la ley debe contener las prohibiciones de los comportamientos públicos o privados en la investigación genética, contraria a este derecho, es decir a la integridad del patrimonio genético individual, y a veces también al patrimonio genético de la humanidad. Entre estas prohibiciones se deben señalar las siguientes:

- Prohibición de un uso militar o represivo de la información genética y de cualquier programa o planificación estatal que pretendiese afectar a la integridad genética del individuo o de sus descendientes, o que pretendiese, si fuera posible alterar elementos del mapa genético de la humanidad.
- Prohibición de las manipulaciones genéticas sobre incapaces o minusválidos físicos o psíquicos, así como sobre cualquier otra persona en situación de dificultad para la manifestación de voluntad libre en esta materia (detenidos, presos, pobres, enfermos o mujeres embarazadas).
- Prohibición de las investigaciones genéticas que desemboken en manipulaciones genéticas sin interés científico (desarrollo del embrión y del feto fuera del útero o reproducción sin fecundación a partir de un solo gameto femenino, es decir, de un solo patrimonio genético, o reproducción de organismos idénticos, por distintos medios).
- Prohibición de la eugenesia en relación con el sexo del feto.
- Prohibición de las investigaciones genéticas que interfieran en la libertad de elección y en la libertad moral de las personas.

### **3. *Aplicación de principios de organización del poder y del Derecho para la efectividad de la libertad jurídica y para la eficaz protección del derecho a la integridad física y moral***

Este apartado supone sugerir aquellos ámbitos de la organización del poder y de su Derecho que, en relación con el Proyecto Genoma Humano, deberían contener ciertos principios de organización, con la finalidad de garantizar la libertad jurídica de los ciudadanos. Entre éstos podemos señalar los siguientes:

- Designación de un organismo público de tutela y de vigilancia del funcionamiento de los servicios públicos responsables en esta materia.
- Designación de un Comité Nacional de Ética o atribución al Consejo Consultivo de Sanidad de funciones tendentes a poner de relieve los problemas éticos que van surgiendo y que no estén claramente recogidos en la ley orgánica que preconizamos o en la jurisprudencia de los tribunales ordinarios o del Tribunal Constitucional. Esta tarea de mediación de alumbramiento de nuevos supuestos difíciles puede orientar a los científicos, evitar conflictos, ayudar a los tribunales con criterios para sus fallos, y sugerir también nuevos ámbitos de regulación legal reglamentaria.
- Establecimiento de un procedimiento para la autorización y de un catálogo con la lista de organismos e instituciones autorizados a realizar investigaciones genéticas, y de las condiciones necesarias para acceder a ese *status*.
- Prohibición del secreto y necesidad de la visibilidad en los organismos públicos y en los privados tutelados. Eso supone un principio de publicidad genérico con límites vinculados al derecho a la intimidad de las personas, pero también que los avances de la investigación estén al alcance de todos.
- Principio de responsabilidad subsidiaria de los poderes públicos competentes en caso de que no sea solvente el organismo responsable de una violación de estos derechos o de la infracción de las prohibiciones establecidas en esta materia, o de que esté actuando sin autorización, con lo cual la responsabilidad se genera por la *culpa in vigilando*...

#### 4. Sanciones

Ninguna de las normas contenidas en la propuesta de ley orgánica que señalamos tiene su pleno sentido si no existe una norma sancionadora que sirva de garantía de su efectividad.

- En caso de que se produzca una infracción que no sea constitutiva de delito, existe el cauce de la responsabilidad civil, que deberá ser exigida al investigador o al promotor.
- Las sanciones disciplinarias se pueden producir si los responsables de las infracciones tiene alguna disciplina corporativa, están por ejemplo vinculados a un colegio profesional, o son funcionarios sometidos a un Estatuto de la función pública. Esto exige que las corporaciones afectadas, y el estatuto de los funcionarios recojan las repercusiones que en el ámbito profesional

produzcan los derechos y las prohibiciones fijados en la ley orgánica que propugnamos.

- Las sanciones penales deben ser de dos tipos: unas deben sancionar las acciones en ámbitos prohibidos por la ley. Como ya hemos indicado la aceptación del afectado no enerva en ningún caso la posibilidad de la acción penal. Las segundas afectarían a aquellos supuestos en los cuales se actuaría en una investigación lícita, pero que infringiese las normas de la ley, por ejemplo en cuanto al consentimiento informado, a la gratuidad, a la finalidad terapéutica, etc.

Enrique Ruiz Vadillo, Presidente de la Sala de lo Penal del Tribunal Supremo, propone un tipo penal que debería incorporarse al nuevo Código y que tiene la virtud de integrar los dos tipos de sanciones. Sobre la base de esa propuesta<sup>21</sup>, se puede formular este tipo genérico que afrontaría la garantía penal:

«Los que con finalidad distinta a la eliminación o disminución de enfermedades graves, manipulen genes de manera que se altere el tipo constitucional vital violando el derecho a la integridad física o moral, de un individuo, serán castigados con la pena de prisión menor e inhabilitación absoluta para tal tipo de experimentaciones.»

Quienes lo hagan con infracción de lo establecido en las leyes o por imprudencia grave, fuera de los supuestos establecidos en el párrafo anterior, serán castigados con las penas inmediatamente inferiores.

F. Esta primera aproximación del Proyecto Genoma Humano con el Derecho, se plantea lógicamente desde los valores morales centrales que el Derecho asume, impulsados por un poder político que previamente los ha incorporado a sus objetivos y fines. Por eso se plantea desde la libertad, con todos los matices que hemos indicado con anterioridad. Parece razonable además que lo haga por una ley orgánica que desarrolle el derecho a la integridad física y moral, vinculada a la idea de patrimonio genético. Esta ley marcaría unos criterios generales y limitaría la libertad científica, convertida en un poder. Lacordaire subrayaba siempre que «entre el fuerte y el débil, el rico y el pobre, es la libertad la que oprime y la ley la que libera...»<sup>22</sup>, y aquí dejar huérfana de juridicidad a esta parcela podría tener consecuencias incalculables. Igual que se racionaliza con el Derecho al poder político, debemos hacerlo con el poder ideológico, el económico y el científico.

<sup>21</sup> Vid. Ruiz Vadillo: «La investigación científica y el Derecho...», citado, p. 3664.

<sup>22</sup> Recogido en «De l'Etique au Droit...», citado, p. 14.

Esta reflexión es una pequeña contribución en ese sentido, aunque es consciente de que quedarán ámbitos para la bioética y que deberá ser una regulación con fronteras cambiantes y abiertas por la evolución de los conocimientos y de los progresos científicos.

De todas formas, la escasa juridificación de esta materia, no es sólo debida a las dudas del legislador, sino también a las presiones de quienes quieren mantener una hegemonía que podría contribuir a reforzar la ideológica, la económica o la política. El Derecho, en fin, no debe en este campo hacer sólo intervenciones puntuales en el campo mercantil, laboral o de la propiedad industrial, por poner algunos ejemplos. Necesita también este enfoque radical, desde las mismas raíces del ordenamiento, los criterios materiales de identificación de normas, los valores, los derechos y los principios de organización.



## COMUNICACIONES



## DIEZ ERRORES FRECUENTES SOBRE LA ETICA

### *Manuel Atienza*

Catedrático de Filosofía del Derecho de la Universidad de Alicante. España.

1. En uso –y quizás abuso– de la libertad a que apela el título de la ponencia (*La libertad del hombre y el genoma*), mi comunicación excede realmente del marco sugerido por los organizadores. En realidad, lo que aquí trataré de plantear es una cuestión previa (a esta ponencia y a las otras) y que, me parece, puede servir al mismo tiempo para vincular la anterior reunión, la de 1990, dedicada a analizar las implicaciones éticas del Proyecto Genoma Humano, y esta de ahora, en la que se van a abordar las implicaciones de tipo jurídico. El hecho de que mi especialidad sea la filosofía del Derecho, esto es, una disciplina que de alguna forma viene a trazar un puente entre la filosofía –incluida la ética– y el Derecho es una buena excusa para ello; tan buena que, pensándolo bien, hasta podría servir como justificación. Pues si el objetivo de esta reunión es el de trasladar al plano jurídico los planteamientos de tipo ético (esto es, de lo que se trata es de cómo utilizar la técnica jurídica para preservar los valores éticos que la investigación sobre el genoma humano podría vulnerar o poner en peligro), conviene sin duda revisar hasta qué punto son o no adecuadas las ideas éticas subyacentes.

Por razones profesionales, tengo una cierta experiencia en tratar con juristas acerca de problemas de ética. Ahora que

he tenido la oportunidad de conocer, a través de la lectura de diversos materiales, qué es lo que piensan los científicos —una parte de ellos— sobre la ética, me he podido dar cuenta —no sin sorpresa— de que unos y otros tienden a cometer los mismos errores cuando abordan esas cuestiones. Naturalmente, no pretendo decir que los juristas o los científicos —los genetistas— en bloque están equivocados respecto de la ética. Sino simplemente que muchos —o algunos— de ellos parecen cometer lo que en mi opinión —diría, en opinión de un filósofo estándar de la ética— son errores conceptuales y de argumentación que no ayudan precisamente a una discusión rigurosa y provechosa de los problemas.

2. En lo que sigue, indicaré cuáles son algunos de esos errores —en número, siempre conveniente en materia de ética, de 10—, daré algunos ejemplos de ellos extraídos de las actas del *Proyecto Genoma Humano: ética*; y añadiré algún que otro breve comentario al respecto.
  - 2.1. El primero de los errores consiste en confundir (o en no distinguir) la ética con (de) las costumbres vigentes en una determinada sociedad. Así, cuando se afirma, por ejemplo, que «la ética como tal no es una disciplina objetiva; más bien tiende a emplear principios que cambian con los tiempos y con las gentes» y que «ésta (la ética) representa y responde a las costumbres aceptadas por una sociedad» (p. 22), o que «la ciencia es universal», mientras que «la ética y la política son muy provincianas» (p. 421), me temo que se están confundiendo dos cosas que deberían separarse. Es como si alguien dijera que la ciencia —por ejemplo, la genética— no es universal porque la gente tiene —y ha tenido históricamente— ideas diferentes sobre la evolución (incluida la idea de que hemos sido creados por Dios padre a su imagen y semejanza). La filosofía analítica de la ética ha formulado por ello desde hace tiempo la distinción entre la ética descriptiva y la ética prescriptiva o normativa. De la primera —esto es, de la descripción de las opiniones morales de la gente— no se ocupan los filósofos en cuanto tales, sino científicos sociales como los sociólogos o los antropólogos.
  - 2.2. Un segundo error es lo que cabría llamar subjetivismo moral. Se comete cuando en lugar de identificar —como ocurría antes— la ética con lo que la gente —la totalidad o la mayoría de un grupo— piensa o practica, se considera que la ética no es más que una colección de opiniones subjetivas; y subjetivas no solamente porque provengan de cada sujeto ético —lo que inevitablemente

es así—, sino porque no pueden pretender ser válidas más allá del ámbito definido por la actividad de ese sujeto. Para quien piensa de esa manera, la ética, efectivamente, es meramente una cuestión de preferencias, y de ahí que se enfatice el que no se pueden imponer «mis propias preferencias a los demás ni que los demás dicten lo que es “correcto” para mí» (p. 92); o que se sostenga que la filosofía (donde habría que incluir la ética) «estudia la relación subjetiva de la humanidad con el universo de las ciencias naturales» (p. 205) lo que lleva, en definitiva, a contraponer «lo objetivo (las ciencias naturales) y lo subjetivo (la filosofía y la religión)» (p. 216). Para quien piensa de esta manera —y es coherente— es obvio que la ética no puede jugar ningún papel cuando se trata de la regulación intersubjetiva de la conducta a que aspira el Derecho. Este nihilismo ético radical lo expresaba uno de los políticos que clausuraron aquella reunión —al que, desde luego, hay que agradecer su franqueza— cuando afirmaba: «La ética es una esfera sumamente flexible; si es individual puede resultar subjetiva y, por tanto, arbitraria. Por ello, el único marco de referencia válido en estos terrenos es el de la ley» (p. 460).

- 2.3. Una de las consecuencias vinculadas a los dos anteriores errores es un tercer error consistente en identificar, o en no distinguir, el Derecho de la moral. Si la ética tiene un carácter puramente relativo y subjetivo, y puesto que la vida social necesita utilizar criterios fijos y con validez objetiva (intersubjetiva), entonces no es extraño —como acabamos de ver— que el Derecho termine por sustituir a —y por confundirse con— la moral. La pregunta de qué es lo correcto o lo bueno acaba por identificarse con qué es lo que un determinado Derecho positivo considera como tal. En el punto anterior —y en el que sigue a éste— hay varios ejemplos de esta concepción del Derecho (y de la moral) que suele recibir el nombre de *positivismo ideológico*.
- 2.4. La sustitución del discurso ético por el discurso pragmático o instrumental (esto es, considerar la ética no como una cuestión de fines, sino de medios o instrumentos con respecto a fines ya dados) hace el número cuatro de este elenco de errores. Se comete, por ejemplo, cuando se afirma que la puesta en práctica de avances científicos o técnicos, dada la existencia de recursos limitados, implica decisiones que favorecen a ciertas personas a costa de otras, lo que lleva a sustituir «la ética individual o de grupo» por «un pragma-

tismo corporativo inflexible»; «de no ser así –se añade– el Servicio Sanitario Nacional dejaría de funcionar» (p. 91). O cuando se sostiene que las ideas científicas sobre el genoma humano llevarán a una situación en que ya no quepa usar «los conceptos abstractos del bien y del mal»: «sería más fácil –se añade– permanecer en el terreno del utilitarismo y emplear los criterios del bienestar y de beneficio públicos» (p. 104). El problema, naturalmente, es cómo justificar el «pragmatismo corporativo» a que se apela en el primer caso o el «bienestar y beneficio públicos» que se invoca en último lugar. Dos preguntas, claro está, típicamente éticas.

- 2.5. El quinto error –desde luego, no imputable únicamente a los científicos y a los juristas– consiste en sustituir la ética por la ideología. O, para decirlo más claro, el discurso ético racional por invocaciones a palabras prestigiosas pero que, si no se precisan mínimamente, no tienen más que un significado emotivo. Por ejemplo, no se dice mucho al afirmar que la norma que rige el programa de estudios sobre el genoma humano consiste en otorgar «prioridad absoluta a los derechos humanos y al bien común»; o que para aportar algo sobre el debate a propósito del diagnóstico genético en fases tempranas hay que estar «firmemente comprometido con la aceptación de unos derechos individuales y con la dignidad humana, así como abierto a una sociedad libre, de valores pluralistas» (p. 306). La prueba de que no se dice nada es que su refutación es imposible: nadie estaría dispuesto a afirmar lo contrario.
- 2.6. El sexto error consiste en confundir la ética con la religión. Es obvio que la raíz de las ideas morales de mucha gente se encuentra en la religión, pero esto no puede llevar a identificar una cosa con otra; para decirlo en términos comunes de la filosofía de la ciencia, la religión –al menos, desde una concepción universalista y racionalista de la ética– pertenece en todo caso al *contexto de descubrimiento*, pero no al *contexto de justificación* de las teorías éticas o científicas. Por eso, afirmar que «el hecho de que la Iglesia católica considere la producción de embriones humanos *in vitro*, por la razón que sea, como una violación de la dignidad humana, y en consecuencia moralmente ilícita, hace que cualquier tipo de terapia de células germinales que implique la fertilización *in vitro* resulte también éticamente inaceptable» (p. 135), que «la única forma de procrea-

ción que se nos manda (que manda el Corán) es la que deriva directamente de la unión sexual» (p. 142), que «el concepto de razas genéticamente "inferiores" es... inapropiado e irracional... porque el Génesis nos dice que Dios creó únicamente a un hombre (Adán)» (p. 150), que con respecto a «la alteración hereditaria de células y organismos completos... un administrador de la creación en este campo tiende a una ética conservadora y restrictiva que se basa en la santidad de la especie y no solamente del individuo» (p. 192) o que «de la metáfora de que el hombre ha sido creado a imagen de Dios se deduce... 1) la individualidad de cada ser humano y la dignidad del yo y de la especie; 2) la libertad como capacidad para elegir entre opciones y asumir responsabilidades» (p. 195) vale tanto, desde el punto de vista de la teoría ética, como valdría si lo consideráramos desde el punto de vista de la investigación científica: nada. El contenido ético de lo que ahí se dice puede ser correcto o incorrecto, pero no por razones religiosas. La religión no juega ningún papel en una ética racionalista; o, si se quiere, juega el mismo papel que pueda desempeñar en la investigación científica.

- 2.7. Afirmar que «los descubrimientos de la genética molecular apoyan el valor y la unicidad del individuo, no solamente por la naturaleza especial de cada patrimonio genético, sino por haberse demostrado el carácter único de cada interacción ambiental (...) Si cada ser humano es el producto único de los genes y de la experiencia, se refuerza la tesis de nuestro valor único como individuos» (p. 214), me parece que es un buen ejemplo de la *falacia naturalista* ya denunciada por Hume en el siglo XVIII y que consiste en pasar del discurso descriptivo al prescriptivo o valorativo. Pues atribuir un mayor o menor valor al individuo (¿frente a la colectividad?) es algo que no tiene en rigor nada que ver con la biología molecular. Por lo demás, me parece que hay por lo menos tanta base para decir que genéticamente somos distintos —esto es, individuos únicos— como para lo contrario, dado que «las diferencias individuales entre los genomas humanos son relativamente pequeñas en su composición: un 0,1 % (...) en el caso de dos individuos no emparentados» (p. 103). Y si siguiéramos por ahí, y dado que, al parecer, «cerca del 99 por 100 de la información química contenida en nuestro ADN no puede distinguirse de la de cualquier mono de un zoo ( David Suzuki y Peter Kantson, *Genética. Conflictos entre la ingeniería genética y los valores*

*humanos*, Tecnos, Madrid, 1991, p. 297), quizás habríamos de terminar por concluir que si queremos comportarnos éticamente con los chimpancés y los gorilas (dada su proximidad genética con nosotros) tendríamos quizás que garantizarles una pensión (que ellos podrían consumir en comida y otros objetos placenteros) que sólo podría ser muy levemente inferior a la de nuestros pensionistas. Claro que afortunadamente la biología molecular no puede nada frente a argumentos de naturaleza lógica como el esgrimido por Hume y, tras él, por una buena porción de los filósofos de la moral que le han sucedido.

- 2.8. El octavo error consiste en confundir, en la argumentación moral, los argumentos fácticos con los normativos. Me parece que cuando se esgrime el ejemplo del caso Carrie Buck (la autorización por un tribunal para esterilizar a una persona considerada deficiente mental) se está cuando menos muy próximo de cometer este error. Pues lo equivocado de la decisión de la Corte Suprema de los Estados Unidos deriva justamente de una cuestión fáctica, esto es, de que Carrie Buck no era una deficiente mental. La premisa normativa del razonamiento, esto es, el que se puede esterilizar en determinadas ocasiones a deficientes mentales, puede muy bien estar justificada desde el punto de vista moral. De hecho, el Código penal español ha dejado recientemente y felizmente de considerar punible «la esterilización de persona incapaz que adolezca de grave deficiencia psíquica cuando aquélla haya sido autorizada por el juez a petición del representante legal del incapaz, oído el dictamen de dos especialistas, el Ministerio Fiscal y previa exploración del incapaz» (art. 428 del Código penal, después de la reforma de 1989). La afirmación de que «la idea que produjo la desgracia de Carrie Buck» y muchos otros «resultados trágicos» consiste en que «la vida humana puede reducirse a la biología» (p. 176) o de que «el albedrío moral y ético es atributo de las personas (¿de quién si no?), no de la ciencia ni del método científico» (p. 177) me resultan más bien incomprensibles y dudo muchísimo de que una persona tan reconocidamente inteligente como el juez Holmes —el ponente de aquel fallo— pudiera pensar en algún momento en cosas tan extrañas.
- 2.9. El noveno error consiste en desconocer que los principios éticos —como los jurídicos— tienen carácter *prima facie*, esto es, no determinan del todo la solución de un caso, sino que aportan razones en favor de una

decisión... que pueden ser vencidas por otras razones contrarias provenientes de otros principios y reglas. La argumentación moral, en cuanto argumentación basada en principios, tiene por ello un cierto carácter inconcluyente y abierto (siempre pueden surgir nuevas circunstancias que puedan modificar el balance de las razones), pero ello no quiere decir que los principios en cuanto tales estén sometidos a un continuo vaivén. La investigación sobre el genoma humano no altera los principios ya casi clásicos de la bioética (beneficencia, autonomía y justicia o distribución equitativa de recursos insuficientes), sino que lo que hace —podría decirse— es plantear nuevas circunstancias de aplicación de esos principios que, a su vez, han de dar lugar también a reglas que, a diferencia de los principios, son pautas específicas de comportamiento que tienden a determinar del todo —esto es, sin consideración de otras razones— la decisión. Y, por cierto, quizás no esté de más llamar la atención sobre el hecho de que esos principios no son otra cosa que el redescubrimiento de la ética kantiana (de las tres formulaciones clásicas del imperativo categórico) que por algo ha sido el paradigma de una ética racionalista y universalista, vinculada a la ilustración y a la modernidad.

- 2.10. Finalmente, el último error —en cierto modo, una consecuencia de los anteriores— no es otro que recabar de la ética lo que ésta no puede dar: doctrina y no teoría. Los éticos —al igual que los científicos— no pueden arrogarse ninguna competencia particular —en relación con el resto de la gente— para determinar lo que está bien y lo que está mal, lo que debe prohibirse y lo que debe permitirse. Lo que ellos pueden hacer —en realidad, lo que hacen— es elaborar instrumentos conceptuales y teóricos que quizás no sean nunca —o casi nunca— suficientes para alcanzar verdades, pero que al menos evitan incurrir en no pocos errores.
3. Y hablando de errores, quisiera —y para terminar— curarme en salud y reconocer de antemano que es posible que alguno de los errores que he creído encontrar en otros no sean otra cosa que fruto de mi mala interpretación; y que muchas de mis afirmaciones —inevitadamente dogmáticas debido entre otras cosas a exigencias de brevedad— tendrían que ser el resultado de razonamientos complejos y discutibles. Pero de todas formas, no puedo evitar pensar que en una reunión como ésta hay una circunstancia que me otorga una singular ventaja: mi ignorancia sobre la ciencia natural —y, en particular, sobre la genética— es de un tipo tan radical que no me considero ni siquiera capaz de cometer errores.



# LA LIBERTAD DEL HOMBRE Y EL GENOMA

*Enrique Carlos Banchio  
y Luis Moisset de Espanes*

Miembros de la Academia Nacional de Derecho de Córdoba,  
Argentina.

«Opuestamente a lo que nosotros pudiéramos creer,  
no es a partir de la biología que se puede formar  
una cierta idea del hombre. Por el contrario, sólo a  
contar de una idea del hombre podemos utilizar  
la biología al servicio del mismo»

GROS, JACOB y ROGER<sup>1</sup>

## **El genoma humano y los descubrimientos científicos**

### ***1. Análisis de la cuestión***

En la historia de la humanidad —hemos sostenido en otra oportunidad—<sup>2</sup> nunca los descubrimientos científicos han afectado más

---

<sup>1</sup> Gros, F.; Jacob, F., y Roger, P.: *Sciences de la vie et société*, citado por Augusto M. Morello en «Las libertades fundamentales y la ética». Librería Editorial Platense, La Plata, 1992, p. 8.

<sup>2</sup> Banchio, Enrique Carlos, en *El derecho civil ante las nuevas exigencias en la tutela jurídica de la persona humana*, en *Anales de la Academia Nacional de Derecho y Ciencias Sociales de Córdoba (República Argentina)*, tomo XXX, vol. 2, año 1991, pp. 253 y ss. También en *Las responsabilidades profesionales*, Librería Editora Platense, La Plata, 1992, p. 38 y ss.

a la esencia del ser humano, que los derivados del empleo de las nuevas técnicas biogénéticas<sup>3</sup>.

«Cuando la humanidad llega a un nivel insospechado en los progresos de orden técnico, cuando ha descubierto los secretos de la materia y juega con las fuerzas en ella encerrada, más pequeño se encuentra el hombre como persona individualmente considerada, como sujeto de derecho y obligaciones. El mundo va deshumanizándose, el ser racional se convierte en un número, los universales y lo abstracto absorben la persona humana...»<sup>4</sup>.

En esa encrucijada el Derecho no puede permanecer ajeno a la transformaciones tecnológicas, ni tampoco puede soslayar las asechanzas que conlleva el riesgo de ver trastrocada la jerarquía de sus valores en aras de la exultante supremacía de los logros técnicos<sup>5</sup>.

En este aspecto, los prodigiosos descubrimientos de la llamada «explosión científica», operada esencialmente en el campo de la «nueva genética», causan en algunos perplejidad, en tanto que en otros despiertan justificada preocupación.

Quizás también, porque a través de ellos se atenta frecuentemente no sólo contra la dignidad de la persona, sino también contra la vida humana naciente, apreciada ésta bajo el deshumanizado prisma científicista<sup>6</sup>.

Este legado dual de la ciencia y de la tecnología conlleva, por una parte, beneficios importantes e inmediatos, al par que por otra, puede generar —indeseadamente— consecuencias imprevistas de carácter negativo.

<sup>3</sup> Barbero Santos, Marino, en «Proemio» a la obra *Ingeniería genética y reproducción asistida*, Madrid, 1989, p. XV. Con profundidad de pensamiento, agrega: El estar-en-el-mundo transformado por el resultado de otros logros científicos, se convierte en un radical trastrocamiento del puro ser-en-el-mundo.

<sup>4</sup> Borrel Maciá, Antonio, «Para una mayor humanización de nuestro Derecho Civil». Discurso de recepción en la Academia de Jurisprudencia y Legislación de Barcelona, p. 16. Recordado por Díez Díaz, Joaquín: *Los derechos físicos de la personalidad. Derecho somático*, Ediciones Santillana, Madrid, 1963, p. 27, texto y nota 47.

<sup>5</sup> Conf. Quintano Ripollés, Antonio, «El Derecho, valor de la cultura», separata de la *Revista General de Legislación y Jurisprudencia*, marzo de 1986, Editorial Reus, Madrid, p. 6.

<sup>6</sup> Banchio, Enrique Carlos, *Status Jurídico del nasciturus en la procreación asistida*, bajo el Título «Los avances científicos y el asincronismo jurídico» señalamos que los descubrimientos científicos y técnicos en su constante expansión, conducían a la necesidad de sancionar leyes especiales, de consumo no redactadas por juristas, sino dejadas en manos de especialistas de las disciplinas mencionadas, interesados antes bien en la obtención de la esperada permisividad de manipulación, que de mantener respetuosa congruencia con los principios éticos y filosóficos que otrora inspiraran a nuestro codificador.

Es sabido que en la etapa actual de desarrollo tecnológico, junto a avances y progresos indiscutibles, se generan nuevos fenómenos de agresión a los derechos y libertades del hombre<sup>7</sup>.

Por primera vez en la historia, el *homo habilis* ha alcanzado la capacidad de diseñar la vida mediante intervenciones humanas deliberadas (procedimientos de terapia génica somática y germinal). Esta posibilidad y sus implicaciones resultan impresionantes, y en mayor medida, si se piensa que la humanidad carece de pautas históricas, sociales y culturales, que puedan guiarla a través de este territorio ignoto.

Se ha afirmado —y con razón— que los temas vinculados con el principio o el fin de la vida humana hunden sus raíces en nuestro pasado cultural, por lo que sus planteamientos devienen polémicos, en la medida que conmocionan los estratos profundos del psiquismo humano, tornando difícil el logro de soluciones objetivas y desapasionadas<sup>8</sup>.

La gravedad de la cuestión, adquiere grado de justificada preocupación cuando se llega a calificar de «brutal embestida», la emprendida por la Biología y la Medicina contra la persona humana, que ha llevado a situarnos en una jungla en la que el hombre, buscándose a sí mismo, no encuentra al hombre<sup>9</sup>.

## 2. Límites éticos y jurídicos

El resultado de la tensión entre lo «técnicamente posible» y lo «moralmente aceptable», dependerá, según se considere al hombre como imagen de Dios, como ser racional, como un fin en sí mismo, que tiene «libertad de decisión»; o bien, como un simple objeto de aplicación de un propósito científicista en el cual el «hecho biológico» queda desvinculado de los «valores éticos»<sup>9</sup>.

---

<sup>7</sup> Pérez Luño, Antonio-Enrique, «Intimidad y protección de datos personales. Del *Habeas corpus* al *habeas data*», en *Estudios sobre el derecho a la intimidad*, Tecnos, Madrid, 1992, p. 38.

<sup>8</sup> Gafo, Javier (editor), en *La eutanasia y el arte de morir*, Dilemas éticos de la medicina actual, Publicación de la Universidad Pontificia Comillas, Madrid, 1990, p. 9.

<sup>9</sup> Lacadena Calero, Juan Ramón, en *Ingeniería genética y reproducción asistida*, p. 19. El Catedrático de Genética de la Universidad Complutense (Madrid), luego de explicar que la «Bioética» trata de unir los valores éticos con los hechos biológicos, sostiene que la humanidad necesita con urgencia una nueva sabiduría que le proporcione el «conocimiento de cómo usar el conocimiento» para lograr la supervivencia del hombre y la mejora de su calidad de vida.

Confr. Wils, Jean-Pierre, «¿Fin de la dignidad del hombre en la ética?», en *Concilium*, 223, Madrid, 1989, p. 415. Refiriéndose a la discusión suscitada en torno a la dignidad humana involucrada en los temas de genética y eutanasia, sostiene que el resultado depende de si se entiende al hombre como imagen

En esa línea de pensamiento involucramos los límites éticos y jurídicos que han de establecerse en orden a la libertad de hombre, con el propósito de controlar los poderes implícitos que todo adelanto científico presupone.

Está presente aquí, la creencia —o quizás la convicción— de su ilimitado progreso, y frente a él, propiciamos la tesis humanista en cuanto afirma que el «logos técnico» debe adecuarse a un criterio de «racionalidad ética» derivada del principio fundante de que «la persona humana nunca puede ser tratada como un simple medio»<sup>10</sup>.

La problemática ético-jurídica que plantea la ciencia moderna requiere delinear los parámetros éticos esenciales para salvaguardar los derechos fundamentales de la persona.

Así resulta del mensaje interrogativo enviado al Coloquio de Bioética de 1985 por el presidente de la República Francesa François Mitterrand, del que rescatamos el siguiente pensamiento:

«Ninguna de nuestras sociedades llamadas desarrolladas puede escapar, ante el progreso de la ciencia, a una reflexión sobre los valores en que se basa nuestra identidad. En el fondo, la historia de los Derechos del Hombre, que suscita, a justo título tantas pasiones, es la historia de una conquista, la idea de la persona humana. ¿Qué hacer, entonces, cuando esta noción de persona puede ser modificada por la ciencia? ¿En qué se transforman los conceptos también fundamentales de la vida, la muerte, la parentalidad?» («Le Monde», 24 de abril de 1985)<sup>11</sup>.

Lo que está en juego —se ha afirmado con certeza— es la identidad de la persona humana, cimentada en la diferencia de sexos, en el orden de las generaciones, y en la sacralidad del cuerpo humano<sup>12</sup>.

---

de Dios, como ser racional, o como objeto de un cálculo utilitarista de maximización del placer, de modo que se llega a concepciones contrarias.

<sup>10</sup> Bellelli, Alessandra, «Aspetti civilistici della sperimentazione umana», publicación del Instituto de Derecho Privado de la Universidad de Roma, Cedam, 1983, p. 39 : «Es de notar que la oposición entre la tutela de la persona humana y el progreso de la investigación científica en el campo de la medicina, estaría mejor garantizada por un sistema preventivo idóneo para controlar y coordinar la actividad de investigación que un sistema represivo basado sobre los principios de la responsabilidad civil y penal.»

<sup>11</sup> Svaraut, Jean-Marc, *Lo posible y lo prohibido*, traducción de Rosa S. Corgatelli, Editorial Atlántida, S. A., Buenos Aires, 1991, p. 131, nota n.º 1.

<sup>12</sup> Varaut, Jean-Marc, obra citada en nota anterior, p. 13. Formula como advertencia que «el clonaje es el horizonte de la idolatría de la técnica descrita por Heidegger. El clon es un órgano copiado conforme, inmunológicamente idéntico... Y lo reproducido ya no será parecido, será *lo mismo*. Se sabe —concluye— que la reducción de lo otro a lo mismo es el horizonte de todos los totalitarismos espirituales, políticos o científicos. La técnica que priva al niño del derecho de nacer como ser único es altruicida.»

La intervención del legislador, dentro del régimen de libertad, indiscutiblemente sostenido como el más favorable al progreso de la investigación científica, deberá inspirarse sobre los principios fundantes de la naturaleza del hombre que conducen a la debida tuición de la dignidad de la persona humana que, como fin en sí misma, resulta insusceptible de recibir tratamiento como objeto de investigación científica.

El hombre tiene hoy en sus manos el poder de controlar su evolución genética. Esta facultad reclama un gran sentido de la responsabilidad, bien que se parta del supuesto que no todo lo posible, resulta al mismo tiempo lícito o humanizador<sup>13</sup>.

Contemplativamente analizado, el fenómeno adquiere fisonomía de carácter crucial, porque afecta muy de cerca a la autocomprensión del hombre<sup>14</sup> y los límites que pudieren señalarse no deben cerrar el camino del saber científico, como patrimonio de la humanidad.

Frente a la postura de no aceptar más límites que el de lo «técnicamente imposible», se levanta la tesis de que el «logos técnico» debe adecuarse a un criterio de racionalidad ética: «la persona humana nunca puede ser tratada como un simple medio»<sup>15</sup>.

Señalar límites en procura de evitar la colisión entre intereses protegidos por el Derecho que no puede quedar abandonado al arbitrio de las cada vez más acuciantes exigencias de la investigación y experimentación de un moderno cientifismo, no parece tarea fácil, ni tampoco de promisorios resultados<sup>16</sup>.

El diálogo entre científicos y moralistas no siempre resulta coherente, mostrando la impresión de hacerse en idiomas distintos, o de «razonar con lógicas incompatibles».

Los reproches mutuos surgen con frecuencia: posiblemente derivan de la contraposición entre la responsabilidad social de los moralistas, por una parte, y el interés científico de estas prácticas

---

<sup>13</sup> Gafo, Javier, «Problemática ética de las nuevas formas de reproducción humana», en *La Fecundación Artificial, Ciencia y Ética*, Editorial Covarrubias, Madrid, 1985, pp. 77 y ss.

<sup>14</sup> Lombardi, L., «Las biomanipulaciones: Cuestiones éticas y jurídicas», en *Persona y Derecho*, n.º 15, 1986, Universidad de Navarra, pp. 85 y ss. En opinión del autor «el problema es cuantitativa, política y económicamente, minúsculo... y, sin embargo, contemplativamente crucial, porque afecta muy de cerca a la autocomprensión del hombre».

<sup>15</sup> Rodríguez Luño, Angel y López Mondéjar, Ramón, *La fecundación (in vitro)*, Ediciones Palabra, Madrid, 1986, pp. 157 y ss.

<sup>16</sup> Lyons, David, *Ética y Derecho*, Editorial Ariel, S. A., Barcelona, 1986, pp. 17 y ss.

para la genética, la embriología y la misma medicina, gobernado por la férrea lógica de la investigación, por la otra <sup>17</sup>.

Así, mientras algunos piden a la Etica una directriz orientadora ante la amenaza constituida por el avance biotecnológico, hay quienes piensan que la Etica no hará más que confundir las perspectivas científicas <sup>18</sup>.

Epilogando nuestro razonamiento, recordamos que esta materia reclama la intervención del legislador para evitar que la recurrencia incontrolada a estas técnicas conduzcan a indeseables consecuencias, que por irreversibles y peligrosas atentarian contra la sociedad civil.

### **La genética moderna frente a la libertad como supremo valor humano**

En la indagación de los conflictos que pueden darse entre la genética moderna y la libertad como supremo valor humano, resulta de toda necesidad efectuar —al menos sucintamente— una preliminar referencia a la función que cumplen los genes en los procesos hereditarios de la células, y a las posibilidades de su control.

«Un gen es la manera en que la vida recuerda cómo perpetuarse a sí misma. Esta memoria es química. Está entrelazada en la intrincada estructura interna de una familia de moléculas biológicas, denominadas ácidos nucleicos, que se encuentran en los cromosomas y otros cuerpos portadores de genes de los organismos, desde los virus y las bacterias a los seres humanos. Estos ácidos nucleicos son denominados “ácido desoxirribonucleico” (ADN) y “ácido ribonucleico” (ARN).

Los genes son el vehículo de la herencia biológica: el medio a través del cual los seres vivos transmiten información genética de una generación a otra. Son el principio organizativo por el cual brutos materiales sin vida se transforman casi milagrosamente en organismos vivos; son absolutamente esenciales para la vida» <sup>19</sup>.

<sup>17</sup> Berg, P., «Dissection and reconstruction of genes and chromosomes», en *Science* 213 (1981), pp. 296-303, recordado por Rodríguez Luño-López Mondéjar, obra citada, p. 72. «Esta actitud puede responder —acotan los mencionados autores— a la impaciencia del científico —comprensible pero no justificable— por alcanzar una prestigiosa satisfacción profesional, que podría verse temporalmente detenida por el lento proceder de los legisladores o por el demasiado analítico y abstracto de los moralistas.»

<sup>18</sup> Rodríguez Luño, Angel, y López Mondéjar, Ramón, obra citada, pp. 9 y 10.

<sup>19</sup> Suzuki, David, Kenudtson, Peter, obra citada, p. 25. Recuerdan la opinión de Lewis Thomas (en *Discovering DNA*, de N. Tiley) en cuanto sostiene que el mayor de los logros de la naturaleza ha sido la creación del ADN que ha estado oculto en el interior de la primera célula, de las membranas y de todo

A partir de estos elementales conceptos no resultará difícil percibir el alcance del poder que presupone el conocimiento y la investigación genética, que más que cualquier otra ciencia penetra profundamente en la identidad y en la intimidad de los seres humanos.

## La inviolabilidad del genoma humano

La manipulación génica de las *células somáticas* (aquellas que integran el cuerpo del sujeto con carácter de estructura meramente temporal que desaparecen con él) resulta susceptible de caer en el ámbito de la decisión personal.

En cambio, la modificación génica de las *células germinales* humanas (plasma que forman un tejido independiente potencialmente inmortal) no resultaría susceptible de terapia génica si no mediare el consentimiento de todos los miembros de la sociedad, en cuanto compromete el futuro de la progenie humana por lo que su prohibición deviene en forma explícita<sup>20</sup>.

Con esta distinción se quiere marcar una barrera cualitativa entre lo que puede realizarse en otras especies animales y lo que desde el punto de vista ético resulta aceptable en el ser humano.

La intervención sobre el ser humano en su reducto biológico más íntimo (genoma), convierte al hombre en el señor de su propia evolución, pero priva a la *persona humana* del derecho a ser ella misma, a venir al mundo sin que sus caracteres hayan sido programados o preparados por los deseos o los intereses de otros.

Con esos fundamentos se ha sostenido que «no debería intentarse la manipulación ingenieril de rasgos genéticos específicos en la línea germinal de la especie humana»<sup>21</sup>.

---

lo demás, en algún lugar del caldo que cubría el planeta mientras éste se enfriaba.

<sup>20</sup> Obra y autores citados en nota anterior. Pp. 160 y 184. «La aplicación de las técnicas de terapia génica sólo a células somáticas —células de la medula ósea, hígado o cerebro—, por ejemplo puede protegernos de errores, dado que esas células son mortales. Ya que la duración de la vida de las células somáticas no excede a la del organismo humano, es probable que los problemas causados por errores o malos cálculos en la reparación génica se limiten a la vida del paciente sujeto a tratamiento. Nuestros juicios éticos, individuales y colectivos, deberían reflejar esta profunda diferencia biológica entre células somáticas —con sus genes de corta vida que caen en el dominio moral de la decisión individual— y las células germinales —con sus genes potencialmente inmortales, sobre los que las generaciones futuras, desde el punto de vista moral, también tendrían algo que decir».

<sup>21</sup> Resolución suscrita por 56 líderes religiosos (incluyendo representantes del protestantismo, catolicismo y judaísmo) y ocho científicos y éticos. Con-

La intervención del Derecho, acorde con la dimensión ética implicada en la materia, deberá tutelar, con valor de principio fundamental el acervo génico de la línea germinal de nuestra especie, proscribiendo las técnicas relacionadas con la cirugía del genoma humano<sup>22</sup>.

Ante la creciente amenaza a su inviolabilidad, se ha estimado que quizás haya llegado el momento de declarar inviolable el patrimonio genético humano, tanto el de los individuos como de las poblaciones, por ser el resultado de una larga evolución que tornaría imprudente modificarlos súbitamente y de forma arbitraria<sup>23</sup>.

En otras opiniones las técnicas de terapia génica aplicadas a las células germinales humanas, significan la determinación de los caracteres del nuevo ser por parte de los padres.

«Tal mejora humana contradice profundamente la dignidad humana y los derechos humanos generales.» En modo particular lesiona inevitablemente la *libertad existencial* del ser nacido en esas condiciones<sup>24</sup>.

Si el respeto a la dignidad humana constituye una categoría ética y se erige en principio de vigencia jurídica, resultará ilícita toda intervención transgénica que impida al hombre desplegar y realizar en plenitud la humanidad que le es propia<sup>25</sup>.

También se ha afirmado que el costo de desconocer algunos procesos genéticos podría llegar a ser inaceptablemente alto para la humanidad tan pronto se considere que la manipulación génica encierra la potencialidad de multiplicar los errores biomédicos de manera exponencial, cuyos resultados desfavorables superarían la vida del genoterapeuta y la del paciente que hubiere consentido la intervención génica<sup>26</sup>.

---

gressional Record, 10 de junio de 1983. Cita tomada de los autores y obra mencionados en nota anterior, p. 160.

<sup>22</sup> Genoma humano, se entiende por tal la totalidad de secuencias de ADN (ácido desoxirribonucleico) portadoras de genes que contiene una célula humana (dotación genética completa del individuo).

<sup>23</sup> Abrisqueta, José Antonio, y Aller, Vitalino, «Directrices éticas de la manipulación genética», en *Fundamentación de la bioética y manipulación genética*, Javier Gafo, Editor, Publicaciones de la Universidad Pontificia Comillas, Madrid, 1988, p. 193.

<sup>24</sup> Gafo, Javier, «El nuevo "Homo Habilis"», en *Ingeniería genética y reproducción asistida*, Edición de Marino Barbero Santos, Madrid, 1989, p. 165. Ejemplifica el autor: un hijo «clónico» sería un ser al que se ha asfixiado la autenticidad de ser él mismo, la libertad de descubrirse a sí mismo... Se lesiona un derecho fundamental, que pertenece inevitablemente a la libertad existencial, p. 168.

<sup>25</sup> Schüller, Bruno S. J., «La problemática de la ingeniería genética desde la perspectiva de la teología moral.» Traducción del alemán de Antonio de Zubiaurre, en *Ingeniería genética y reproducción asistida*, obra citada, p. 223.

<sup>26</sup> Obra y lugar citados en nota precedente.

## La responsabilidad como sombra de la libertad

Y decimos intervención del Derecho, en un tema que deviene indómito a su aplicación precisamente porque se vincula con la libertad del hombre. Con ello reconocemos la permanente vigencia del principio, que con fuerza de imperativo moral, nos recuerda que toda vez que la luz del Derecho ilumina la libertad, ésta no deja de proyectar una sombra: la de la responsabilidad.

El «principio de responsabilidad» es un fundamento de nuestra cultura, y la manipulación de la reproducción humana puede llegar a marginarlo sistemáticamente de la conciencia, vaciándola de su contenido<sup>27</sup>.

Este contraluz diferencial al confrontar las facultades que surgen de aquélla con los deberes que impone ésta, conforma el «código ético de la responsabilidad» que se manifiesta en inquietantes aspectos de la actualidad como el empleo de la energía nuclear, degradación de la biosfera, tecnología genética, etc., orientando la conducta del hombre dentro de un proceso de sostenida impregnación cultural<sup>28</sup>.

Esta exigencia de responsabilidad como categoría ética con la que debe afrontarse el *novum* científico crece proporcionalmente con el aumento de poder que todo conocimiento científico conlleva<sup>29</sup>.

Si —como venimos de exponer— se ha demostrado que el espectacular avance tecnológico exige un extraordinario sentido de la

---

<sup>27</sup> Petersen, Peter, Medicina de la reproducción: un desafío a la actitud científico-médica ante la hominización», en *Ingeniería genética y reproducción asistida*, obra citada, p. 51.

<sup>28</sup> Juan Pablo II, En un llamado a la sabiduría y a la conciencia ética que debe orientar la utilización de los poderes implícitos en los descubrimientos científicos, contenido en su «Discurso a los participantes en el Congreso Médico Internacional sobre Diagnóstico prenatal y tratamiento quirúrgico de las malformaciones congénitas» (3 de diciembre de 1982), ha expresado: «Uno de los grandes riesgos a los que está expuesta nuestra época es el divorcio entre ciencia y moral, entre las posibilidades ofrecidas por una tecnología proyectada hacia horizontes cada vez más fascinantes y las normas éticas... Es necesario que todas las personas responsables se pongan de acuerdo para afirmar la prioridad de la ética sobre la técnica, el primado de las personas sobre las cosas.» Véase: «Bioética y Moral Católica» de Juan Goti Ordeñana, en *La Biología frente a la Ética y el Derecho*, Servicio Editorial Universidad del País Vasco, San Sebastián, p. 48.

<sup>29</sup> Gafo, Javier, obra citada en nota n.º 25, p. 166. Al referirse a la categoría ética de la «Responsabilidad» señala con indiscutible acierto que la ética en el pasado se centraba en el respeto a los derechos e intereses de los demás hombres; pero lo que está hoy en juego es toda la biosfera, con sus millones de especies que pueden resultar seriamente amenazadas por una irresponsable intervención del hombre.

responsabilidad por la acuciante necesidad de protección frente a posibles peligros y desarrollos erróneos, tampoco resultaría conveniente que por supuestas angustias o temores poco fundados se rechazare toda nueva posibilidad que abra la biotecnología, y en modo particular la «nueva genética»<sup>30</sup>.

### Síntesis conclusiva

Como corolario de lo expuesto estimamos que el *principio de la libertad*, en este caso concreto, la libertad del investigador o del genoterapeuta, no reviste carácter absoluto, sino que debe conjugarse con el *principio de la responsabilidad*, que como categoría ética, limita toda intervención que pueda significar una lesión para la eminente dignidad del ser humano, cuya jerarquía deviene incomparable por constituir el *valor no compensable de la existencia humana como meta en sí*<sup>31</sup>.

---

<sup>30</sup> Eser, Albin, «La moderna medicina de la reproducción e ingeniería genética. Aspectos legales y sociopolíticos desde el punto de vista alemán», en *Ingeniería genética...*, obra citada p. 295.

<sup>31</sup> Kant, Manuel, *Fundamentación de la metafísica de las costumbres*, Editorial Espasa-Calpe, Argentina, 1946, pp. 91 y ss.

## LA LIBERTAD Y LA NUEVA GENETICA

*Paul R. Billings\**

Jefe de la División Medicina Interna General. Centro Médico para Excombatientes de Palo Alto, California. Estados Unidos de América.

### Introducción

Los rápidos avances logrados en genética humana realizados en el contexto del Proyecto Genoma Humano (la nueva genética) han abierto una puerta a la esperanza para ampliar el conocimiento sobre el componente biológico de la condición humana. Respecto de los rasgos relacionados con la enfermedad y el sufrimiento de los seres humanos, la nueva genética puede proponer nuevos paliativos o posiblemente terapias curativas. No obstante, la mayor parte de la información que se genere será útil para los procesos normales. Se intentarán modificar características humanas afectadas por los genes, como el funcionamiento del sistema inmunológico, la estatura, aspectos de la conciencia o procesos mentales. Independientemente de los retos que plantea un programa experimental de estas características para el concepto tra-

---

\* El autor desea agradecer las aportaciones de sus colaboradores, especialmente de la abogada Vicki Laden, el catedrático Jon Beckwith, el Genetic Screening Study Group y el Council for Responsible Genetics, para la formulación de sus puntos de vista. Este trabajo ha sido en parte realizado gracias al apoyo del Departamento de Excombatientes de los EE.UU. y con subvenciones del Departamento de Energía y de la Iniciativa del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Sanidad.

dicional de la libertad personal y las implicaciones eugenésicas de su inevitable aplicación, la manipulación genética de los seres humanos modificará el significado de conceptos como «normalidad» e «individuo». Estos conceptos son decisivos para proteger las libertades individuales y establecer la relación adecuada entre el ciudadano y el Estado. Puede que sea necesario reformar las leyes y tradiciones que protegen a la persona.

## **La tradición en Estados Unidos**

En la Constitución de Estados Unidos se declara que es «evidente» que «todos los hombres son creados iguales». Hemos tardado doscientos años en extender esta creencia (que se opone a un hecho biológico probado) a las mujeres y a personas de origen étnico distinto del caucásico. Los padres fundadores de este país no eran genetistas: la nueva genética demuestra que no somos iguales en absoluto, sino distintos genéticamente de una forma determinante, si bien podemos ser agrupados por características similares heredadas generales o específicas. ¿Debe, entonces, el Derecho hacer hincapié en nuestra igualdad a pesar de los descubrimientos científicos o, simplemente, adaptarse a la conciencia cada vez mayor de nuestras diferencias innatas?

La Declaración de Derechos se redactó para proteger al individuo frente al poderoso Estado que acababa de ser creado. Se enumeraron distintas libertades, entre ellas el derecho de reunión, la libertad de expresión y la libertad de prensa, la libertad de culto, el derecho a llevar armas y el derecho a una justicia imparcial, a fin de modelar una sociedad en la que fuera posible el goce de la vida, la libertad y la búsqueda de la felicidad. A pesar de que no se mencionó específicamente el derecho a la intimidad, existen varias enmiendas que se ocupan de ella y la opinión del jurista de que los estadounidenses consideran que tienen el «derecho a que les dejen en paz», refleja claramente lo que es una opinión extendida.

Pero la tecnología y las aplicaciones médicas de la ciencia básica están obligando a reevaluar esta tradición. Si mediante trasplante sustituimos en un individuo la mayoría de sus órganos esenciales o todos ellos y mediante manipulación genética somática o germinal algunos o todos los genes de parte o de la totalidad de las células de su cuerpo, ¿nos encontramos ante la misma persona? ¿Seguirá teniendo algún valor para esta persona su historia personal y la relación que haya tenido con el Estado? ¿Se mantendrán sus derechos de propiedad y sus obligaciones contractuales? ¿Conservará su dignidad y los derechos tan claramente expuestos por los padres fundadores existiendo separadamente de su componente biológico manipulable?

A pesar de ser preguntas fundamentales, la situación real es más sutil. El ordenamiento jurídico vigente en Estados Unidos, si no se modifica, hace que derechos como el acceso a la atención sanitaria, a la seguridad económica familiar, a la propiedad de una vivienda, a la adopción de un niño o a ser admitido en un colegio o en una empresa (incluso mediante procedimientos imposibles de predecir) puedan llegar a depender de la realización de análisis genéticos predictivos y que se pertenezca a una «tipo» de persona aceptable. ¿Qué va a ser de conceptos generales como la intimidad y el «derecho a no conocer» algo acerca de nosotros mismos (en este contexto «conocer» significa algo de lo que somos conscientes y que provoca respuestas de rechazo en el entorno local), si estos derechos y prerrogativas fundamentales de los ciudadanos dependen de la realización de análisis subordinados a una ética mercantil? Se puede sostener que nuestro principal logro evolutivo, la psicología humana y la autoconciencia, resulta menos eficaz como herramienta de adaptación y creatividad cuando una sociedad o un gobierno nos impone que debemos afrontar y conocer nuestras características genéticas, las de nuestros padres, hermanos e hijos a fin de conservar nuestros derechos.

### Actividades de investigación

Para quienes se dedican al estudio de las repercusiones sociales de la nueva genética, estas preguntas representan una especie de Rubicón, desalentadoras, inaprensibles, a las que parece no poder responderse imparcialmente. Sin embargo, el trabajo que he realizado junto con mis colaboradores investigando las vidas de personas que experimentan la discriminación genética en Estados Unidos puede contribuir a sugerir respuestas. Después de cuatro años de estudios y de haber realizado cientos de entrevistas, la información obtenida claramente sugiere lo siguiente:

1. Existe la discriminación genética, definida de forma rigurosa como una situación derivada exclusivamente de diferencias genotípicas, o, de una forma más razonable, como la discriminación basada en la información genética en un determinado entorno. De hecho, muchos individuos que niegan haber sufrido la discriminación genética, se han adaptado al entorno donde ésta se ha producido y evitan la obtención de información genética personal.
2. La investigación e información genéticas no pueden ser consideradas independientemente de las realidades sociales, políticas, culturales y económicas en las que se generan y aplican.
3. El respeto hacia la diversidad humana, la compasión hacia las diferencias personales y una importante inversión en la inves-

tigación genética aplicada y sus servicios resultan esenciales para abolir la discriminación genética.

4. Serán necesarias leyes, medidas políticas y determinadas actividades políticas organizadas para combatir el uso indebido de la información genética, pero ello no será suficiente para limitar la discriminación genética.

Aun así, todavía pueden abrigar esperanzas en relación con las interpretaciones de las intenciones de los fundadores. En la Constitución de Estados Unidos, el concepto de individuo trasciende a los genes y la biología: el ser humano protegido existía antes que apareciera la ciencia. Del reforzamiento de los conceptos clásicos de la libertad individual, los derechos civiles y la participación en un gobierno democrático podrá obtenerse cierto tipo de seguridad. La vigilancia de cualesquiera reclamaciones infundadas y la extensión de la ciencia de la genética a la ingeniería social (bien directamente o a través de la «puerta trasera» del Profesor Troy Duster) nos protegerá de una ciencia poderosa y nos garantizará que sus beneficios compensarán los problemas que genera.

## Conclusión

El estudio de la genética es el examen de la diferencia que puede atribuirse a los genes dentro de un entorno específico. Incluso la información secuencial no se presta a interpretaciones funcionales cuando se extrae de su contexto ambiental. La discriminación genética adversa es un resultado inevitable de la aplicación de la información genética en sociedades y grupos locales donde el estigma, el prejuicio y la represión abierta aún prevalecen. La intolerancia ante la diversidad, el deseo de homogeneidad social, la soberbia de la mayoría están todos ellos en contra de la genética y constituyen un terreno abonado para el uso indebido de la información genética. Si la nueva genética viene acompañada de una reafirmación cuidadosa, universal y sistemáticamente aplicada de los derechos de la persona, las generaciones venideras advertirán que los datos generados muestran el vínculo existente entre la genética y la libertad. Si no conseguimos crear este legado, este vínculo genético político-cultural, y volvemos a otra era en la que el separatismo, el odio racial, el fracaso social y las disputas civiles se teorizan y plantean como cuestiones genéticas o biológicas, la nueva genética solamente podrá ayudarnos a crear bancos privados de información, diseñar colonias o barrios de gente genéticamente similar y vidas sometidas a los mitos del determinismo genético y la predestinación. Este resultado, contrario al progreso que conduce a la libertad, la esperanza y una mayor fraternidad entre los seres humanos, resulta inaceptable para el genetista que suscribe esta comunicación.

## **LIBERTAD Y GENOMA HUMANO**

*Carlos Fernández Sessarego*

Director del Centro de Investigación de la Facultad de  
Derecho y Ciencias Políticas de la Universidad de Lima. Perú.

### **La primitiva curiosidad por el mundo**

No es ésta la oportunidad para historiar los esfuerzos del ser humano, a través de los tiempos, para descubrirse a sí mismo. El tema, sin embargo, no deja de ser apasionante y cautiva la idea de rastrear las huellas y los consiguientes progresos realizados hasta el presente en el inacabado intento por descubrir la misteriosa y hasta ahora insondable naturaleza humana.

Históricamente, el hombre se interesó preferentemente por lo que lo rodeaba, por los objetos que le servían para subsistir y mejorar su calidad de vida. Dedicó sus energías, por siglos, para domesticar plantas y animales y dominar la naturaleza. Imaginemos el goce que experimentarían aquellos hombres de época primitiva que, frotando dos piedras, lograron hacer fuego. El fuego adquirió la categoría de lo divino en un mundo donde casi todo estaba por conocer.

La curiosidad del hombre es insaciable, no tiene límites. En un primer momento, que abarca siglos, se vuelca ávido sobre el mundo a fin de conocerlo y así transformar la naturaleza en provecho propio. En ésta se hallaba todo cuanto hacía posible su vida. Los apremios por subsistir eran tan acuciantes que es pro-

bable que el ser humano no tuviera el tiempo y careciera de los medios necesarios para dedicarse al descubrimiento de su propia naturaleza. A fin de cuentas todos los impenetrables misterios se atribuían y transferían a las deidades. Ellas poseían los máximos poderes sobre el hombre y su destino.

Las deidades, en tiempos primitivos, no eran seres abstractos sino que se encarnaban en aquellos objetos que más impresionaban al hombre, tales como el sol, la luna, los astros, los montes, algunos animales como el jaguar, el toro o la serpiente, entre otros. La vía del conocimiento predominante era la sensible.

### **El asedio metafísico**

¿Cuándo empezó el hombre a volcar sistemáticamente su mirada sobre sí mismo, a reflexionar sobre su propio ser? Dentro de nuestra civilización correspondió al Cristianismo hacer una clara referencia a la naturaleza del ser humano, a su conducta y su destino. Se dejan atrás las religiones realistas, los diversos animismos imperantes. La humanidad conoce a un Dios abstracto, Uno y Trino, omnipotente y misericordioso que hace del Amor el núcleo de su mensaje. El Cristianismo empieza a despejar el misterio a través de la Revelación. El hombre, así, fue hecho a imagen y semejanza de Dios, participa de él. Dios está en el hombre, sin dejar de yacer en la naturaleza, que tiene por ello un valor sacramental. Mora también en un ámbito sideral, cuyos términos de espacio y tiempo no podemos ni tan siquiera imaginar.

Al margen de los valores que comporta el Cristianismo y de la fe que se pueda o no tener en su mensaje, lo que cabe destacar para nuestro propósito es que él representa un decisivo aporte en el conocimiento de la naturaleza humana, sin llegar, por cierto, a descifrar todo el impenetrable misterio que ésta encierra.

A nuestro entender, lo más importante que en este orden de ideas aportó el Cristianismo —aparte de hacer del Amor el valor supremo de la convivencia humana— es el mostrar al hombre como un ser ontológicamente libre. Comprendimos a través de sus enseñanzas que sin libre albedrío el hombre carecería de la capacidad para salvarse o perderse. Sin libertad humana la religión de Cristo y la existencia misma del ser humano carecerían de sentido.

Ciertamente que esta genérica afirmación comporta problemas y suscita cuestionamientos. Recordamos a este propósito la discusión entre San Agustín y Bossuet en torno a los alcances de la libertad del hombre frente a la probable intervención de Dios en su vida. La metáfora del reloj, al que se asimilaba nuestra exis-

tencia según dichos filósofos, ilustra suficientemente este debate en lo atinente a los condicionamientos a que estaría sometida la libertad del hombre frente a la Divinidad.

Se sostenía, de una parte, que Dios sólo daba cuerda al reloj para activarlo. Es decir, que sólo era responsable de la creación del hombre dotado de libertad para luego desentenderse de su vida por cuanto era problema exclusivo de aquél el salvarse o perderse. De otro lado, se afirmaba que Dios no sólo se limitaba a poner en marcha el reloj sino que además intervenía, llegado el caso, para adelantarlo o atrasarlo si experimentaba algún tropiezo. De no ser así, se preguntaba sobre el valor que tendría la oración. No nos corresponde opinar en este debate, pero el problema existe desde un punto de vista teológico.

Las enseñanzas tan profundas y a la vez tan simples del mensaje cristiano sobre el hombre y su libertad sufrieron, a nuestro entender, algunas desinterpretaciones filosóficas que confundieron lo prístino del mensaje y que, a menudo, hicieron olvidar lo medular del mismo para reparar en lo secundario o accesorio. Es posible atribuir aciertos autores o a determinadas escuelas filosóficas el haber creado alguna confusión en esta materia. A esta situación es atribuible el que se hubiera perdido a menudo de vista y se hubiese dejado frecuentemente de atender a lo más importante y valioso de aquellas enseñanzas. El arduo debate y la discusión aún no superada sobre la precedencia o no de la esencia sobre la existencia no nos parece que contribuyó a esclarecer sino más bien a complicar la comprensión de la naturaleza humana. Lo decimos pese a que somos conscientes de todo lo que esta apreciación implica en el nivel filosófico y admitimos el permanente riesgo del error que acecha a toda elucubración humana.

La búsqueda de una esencia, de un ser subyacente en las cosas, en todas ellas, hizo de la Metafísica la materia central del aprendizaje filosófico. La preocupación de los filósofos era la de explicarse el mundo a través de la «captura» del ser de las cosas, de aquello certeramente denominado como lo «metafísico». Para los griegos, como anota Heidegger, sobre la exégesis del ser «se desarrolló un dogma que no sólo declara superflua la pregunta que interroga por el sentido del ser, sino que encima sanciona la omisión de la pregunta». Ellos sostenían, acota, que «ser» era «el más universal y vacío de los conceptos», para luego concluir que no sólo, por tanto, falta la respuesta a la pregunta que interroga por el ser, «sino que hasta la pregunta misma es oscura y carece de dirección»<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> Heidegger, Martín, *El ser y el tiempo*, Fondo de Cultura Económica, trad. del alemán de José Gaos, México, 1951, p. 6.

De otro lado, algunos pensadores y sus continuadores, al definir al ser humano, pusieron énfasis en destacar, como lo hizo Boecio en su momento, que el hombre era «una sustancia indivisa de naturaleza racional». Ello, quién lo duda, es cierto. Empero, una afirmación de este tipo, en que se soslaya la libertad existencial, conduce inexorablemente a limitar o a distorsionar la comprensión global de la naturaleza humana. ¿Cómo prescindir de la libertad al aludir al ser humano? ¿Cómo reducirlo tan sólo a lo racional? La definición de Boecio, recogida y repetida por siglos, nos hizo perder de vista lo esencial del ser humano: su libertad existencial.

Hubo que esperar algunos siglos para superar la cierta pero insuficiente visión de Boecio sobre el ser humano. Fue recién en el siglo XX, pero con una raíz visible en el siglo anterior, que surge una remozada inquietud en torno al ser del hombre. La filosofía de la existencia, a través de pensadores como Heidegger, Jaspers, Sartre, Marcel o Zubiri son, con distintos matices, los artífices de un profundo y satisfactorio repensamiento de un asunto de real importancia para el hombre. A ellos, se debe el primer descubrimiento, de índole filosófica, sobre el ser humano. Por primera vez se considera que la existencia es libertad.

### **La reflexión del hombre en torno al ser**

Se nos ocurre, y lo hemos expresado reiteradamente, que corresponde a la filosofía de la existencia la reflexión sobre asuntos medulares que, en lo atinente al ser humano, contiene el pensamiento cristiano, aunque los pensadores de esta escuela filosófica no tuvieran, necesariamente un definido y consciente propósito al respecto. No podemos desconocer, obviamente que, en algunos específicos casos, las conclusiones a las que arribaron algunos de los pensadores de esta escuela, como Sartre o Heidegger, no fueran en nada coincidentes con el mensaje cristiano.

Así, ni el «ser-para-la-nada» sartriano, que se escapa en el futuro, ni el «ser-para-la-muerte» de Heidegger, que concluye prontamente y a plazo fijo su periplo existencial, guardan concordancia con el «ser-para-la-trascendencia» que ilumina la fe cristiana y se funda en la esperanza, tan cara a Marcel.

Kierkegaard inicia, tal vez, esta fructífera y enriquecedora etapa de reflexión filosófica sobre el hombre, a la que se suma Descartes desde su propia óptica. Pero, es entre las dos cruentas guerras mundiales del presente siglo que se forja un movimiento filosófico de grandes proyecciones. Es en este período histórico que eclosiona, con toda su pujante fuerza, el pensamiento de la filosofía de la existencia.

La filosofía de la existencia significa, a nuestro entender, una gran revolución en la historia de la filosofía. Hasta la aparición de este nuevo modo de hacer filosofía, la reflexión de los seres pensantes giraba, como se ha apuntado, alrededor del mundo exterior. A partir de este momento histórico, en que el hombre acicateado por los horrores de la guerra vuelca su inquisitoria mirada sobre sí mismo, se produce un impresionante avance en el conocimiento de este misterioso ser que es el hombre.

Los aportes de la filosofía de la existencia, que profundizan y complementan la visión del hombre de Boecio y de sus seguidores constituyen, como lo hemos señalado, una gran revolución —no debidamente valorizada— en lo que atañe al «descubrimiento» del ser humano.

### El primer descubrimiento del ser humano

En 1844, Sören Kierkegaard en su libro *El concepto de la angustia*<sup>2</sup>, preocupado por el problema del pecado original, describe su trabajo «como una sencilla investigación psicológica» orientada a hurgar sobre el tema, añadiendo que no es su propósito desarrollar «una pomposa investigación filosófica».

Kierkegaard concluye sus reflexiones expresando que el hombre «es una síntesis de alma y cuerpo»<sup>3</sup>. Hasta aquí, repite lo que era ya de conocimiento de todos aquellos que, a partir de la fe, se preguntaban sobre sí mismos. Pero lo que convoca nuestra atención se encuentra en las palabras con que completa la frase que acabamos de citar. Es decir, cuando sostiene que dicha síntesis de alma y cuerpo está «constituida y sustentada por el espíritu». Podemos colegir que el autor, al utilizar la expresión «alma», hace referencia a la psique. Pero, cabe preguntarse, ¿qué es el «espíritu» para Kierkegaard?

La respuesta, a nuestro entender, la encontramos páginas adelante cuando el autor explica que el ser humano, «al volverse hacia adentro descubre también la libertad». Libertad que Kierkegaard visualiza como «una bienaventuranza». La libertad no es —y en esto radica la importancia de su obra— el «alcanzar esto y aquello en el mundo, de llegar a rey y a emperador y a vocero de la actualidad, sino la libertad de tener en sí mismo la conciencia de que él es hoy libertad»<sup>4</sup>. De una libertad «que no es nunca mera

<sup>2</sup> Kierkegaard, Sören, *El concepto de la angustia*, Espasa-Calpe, Buenos Aires, 1943.

<sup>3</sup> Kierkegaard, Sören, op. cit., p. 89.

<sup>4</sup> Kierkegaard, Sören, op. cit., p. 118.

posibilidad: tan pronto como es, es real»<sup>5</sup>. La libertad aparece así, en todo su esplendor, como el tema central de la filosofía contemporánea.

En cuanto al alma, al cuerpo y al espíritu, que los sustenta, Kierkegaard afirma que el cuerpo «es órgano del alma y, por ende, también del espíritu»<sup>6</sup>. Reaparece nuevamente «el espíritu» como algo diferente del cuerpo y del alma en los que él «se halla» y a los cuales sustenta. Colegimos que este espíritu, que es descubierto por el hombre «al volverse hacia adentro», no es otra cosa que la libertad. De donde la esencia del ser humano es su existencia. Existencia que «es» libertad.

El sopro filosófico renovador empieza a despejar la bruma conceptual que envolvía al tema y nos hace vislumbrar que nuestra existencia se centra en la libertad, que es su esencia. Se abriría a partir de estas profundas reflexiones una nueva página en el arduo camino del «descubrimiento» del ser humano en tanto «sujeto» y no como un mero «objeto» visto desde fuera. Se operaría así la primera gran revolución en este orden de ideas, el inicio de una nueva etapa en el infatigable, perpetuo e inacabado proceso de descubrimiento del hombre por sí mismo.

### **La libertad como centro de la preocupación humana**

El camino desbrozado por Kierkegaard sería luego transitado por otros autores. Pero habría que esperar más de tres cuartos de siglo la presencia de un nuevo estímulo, de un inédito acicate, que indujera al filósofo a repensar, con nuevos acentos, lo pensado por Kierkegaard. Pero esta vez ya no sería el pecado original sino la barbarie de la guerra lo que impulsaría a los más egregios pensadores a retomar la ruta emprendida por Kierkegaard. Dado los resultados obtenidos, pensamos que valió la pena aguardar tantas décadas. Los hallazgos filosóficos sobre el ser humano, la aproximación a la intimidad de su ser, tendrían vastas repercusiones en el pensamiento contemporáneo. Una de ellas ha alimentado la reflexión iusfilosófica y jurídica de la segunda mitad del siglo que vivimos. La Declaración Universal de los Derechos Humanos, del 10 de diciembre de 1948, es fehaciente prueba de lo aseverado.

No podemos olvidar en esta incesante búsqueda de lo humano el vigoroso pensamiento kantiano. Kant sienta un importante hito

<sup>5</sup> Kierkegaard, Sören, op. cit., p. 26.

<sup>6</sup> Kierkegaard, Sören, op. cit., p. 149.

en el sendero por el que ha de discurrir el pensamiento filosófico contemporáneo. Baste recordar al efecto su concepción de la persona, la misma que «es libertad con independencia del mecanismo de toda naturaleza». El principio de que el hombre es un fin en sí mismo y no un mero instrumento ha sido acogido como premisa de la que parte, para sus construcciones conceptuales, la ciencia jurídica y la legislación comparada de nuestros días.

La libertad se convirtió —y ya no sólo la razón— en el tema central de la sinfonía del pensamiento filosófico sobre lo humano. Se descubriría, con lucidez no antes puesta de manifiesto que, para comprender la metafísica, para capturar el ser de las cosas, había que empezar por conocer el «ser» del sujeto cognoscente. Las escrutadoras miradas de los hombres de pensamiento se vuelcan sobre el ser humano. Este se convertiría así, después de siglos, en el tema central del conocimiento. Quedaban desplazados a un segundo plano el mundo y las cosas, los que habían sido objeto prioritario del interés de los filósofos que precedieron a los de la escuela de la filosofía de la existencia.

Corresponde a Heidegger haber puesto de manifiesto que antes de preguntarnos por el ser de las cosas debía hacerse la exégesis del ser del hombre, del *dasein* en cuanto *existenz*. Luego, según el autor, vendría aquella referida a las cosas. La primera parte del plan propuesto es el contenido de su libro *El ser y el tiempo*<sup>7</sup>. No llegaría a entregarnos la segunda parte.

La filosofía de la existencia significó un trascendental vuelco en el pensamiento filosófico. A partir de la filosofía la preocupación sobre el hombre se extiende a otras disciplinas y signa ya no sólo un modo de pensar sino toda una actitud ante la vida. Como expresaría Bobbio en su momento, la filosofía de la existencia no es ya la opinión de un filósofo alemán o de un artista francés sino «una manera de filosofar que responde extraña y maravillosamente a la vocación filosófica, hasta diría al gusto filosófico de nuestro tiempo»<sup>8</sup>.

La Sociología y el Derecho, entre otras disciplinas, recogen esta posición y surgen pensadores que sustentan sus desarrollos científicos en los hallazgos y los aportes de la filosofía de la existencia. En el Derecho la repercusión es patente en cuanto sobre la base de ellos se ponen de manifiesto las limitaciones de las concepciones individualistas y patrimonialistas dominantes y se afirma, frente a ellas y sin negarlas en su esencia, la centralidad de la persona

<sup>7</sup> Citado en nota 1.

<sup>8</sup> Bobbio, Norberto, *El existencialismo*, Fondo de Cultura Económica, México, 1951, p. 17.

en el mundo jurídico. Aparece así, el personalismo jurídico como una respuesta viable a la pregunta central del Derecho.

## La existencia como libertad

¿Es posible definir la libertad? Creemos, siguiendo a Jaspers, que la libertad es indemostrable y, por ende, indefinible<sup>9</sup>. Sin embargo, sentimos y vivimos la libertad que cada uno es.

La vía cognoscitiva para arribar a la libertad, en cuanto ser mismo del hombre, no es aquella de la «ontognosis» como aprehensión teórica y racional del ser humano, sino aquella que Miró Quesada designa como «ontostesia», que es un estado emocional, como el amor, el odio, la angustia o la desesperación. Es decir, una sensibilidad del ser<sup>10</sup>. La aprehensión racional del ser supone alejarse de él para conocerlo desde fuera, como a un objeto cualquiera sujeto a un particular análisis. Para captar la libertad debemos tomar un contacto directo con ella, sentirla, vivirla. Es decir, la libertad sólo se nos revela «desde dentro» como una experiencia personal, mediante un movimiento de interiorización. Las emociones, las sensaciones, son experiencias reveladoras de nuestro ser. Las teorías conceptuales podrán llegar después, luego de que «se viva» esta extraordinaria experiencia de la libertad. Experiencia que, por lo demás, sólo se da algunas veces en la vida, en situaciones que Marcel señala como que en ellas «está en juego algo de real importancia»<sup>11</sup>. Es decir, las que conducen al hombre a angustiarse por la decisión que debe enfrentar.

La angustia surge de la responsabilidad del ser humano ante una decisión trascendental para su vida. Es a través de la angustia, como sostienen Kierkegaard, Heidegger y Sartre, entre otros, que se aprehende la libertad. Libertad que le ha sido impuesta al hombre como «su responsabilidad». Es por lo expuesto que Scheler sostiene que la persona no es un sujeto exclusivamente lógico, de actos racionales o de actos de voluntad, sino que ella es la realidad concreta en la cual tienen cumplimiento tales actos<sup>12</sup>. La persona es para Scheler —y en esto nos recuerda a Kierkegaard— el «centro del espíritu», que supone «independencia, libertad o autonomía esencial —o la del centro de su existencia— frente a los lazos y a la presión de lo orgánico, de la vida, de todo lo que

<sup>9</sup> Jaspers Karl, *La fe filosófica*, Losada, Buenos Aires, 1969, p. 4.

<sup>10</sup> Miró Quesada, Francisco, *Ensayos, I, (Ontología)*, Imprenta Santa María, Lima, 1951, p. 27-28.

<sup>11</sup> Marcel, Gabriel, *El misterio del ser*, Ed. Sudamericana, Buenos Aires, 1953, p. 298.

<sup>12</sup> Scheler, Max, «Ética», *Revista de Occidente*, Madrid, 1941, p. 42.

pertenece a la vida y, por ende, también de la inteligencia impulsiva propia de ésta»<sup>13</sup>.

De todo lo expuesto se concluye que el ser espiritual, que «es libertad», es individual, real, posee existencia y es temporalidad. Es un devenir, un proceso. Carece de sustancia no obstante lo cual se identifica consigo mismo. La libertad, como anota Zubiri, es la situación ontológica de quién existe desde el ser<sup>14</sup>. La libertad no es ni un atributo ni una propiedad del ser humano. Es su ser mismo.

La existencia como libertad supone estar frente a un ser, a un yo, en constante movimiento, que se va haciendo, que escribe su propia biografía, única. Por ser libre el hombre traza proyectos que pueden o no realizarse. Es, pues, lábil, aprojectivo y creador. Como apunta Zubiri, la persona se «realiza a sí misma mediante la complejidad del vivir»<sup>15</sup>. Para todo ello el ser humano vivencia valores, lo que le permite preferir, escoger, para luego proyectar. Es así un ser estimativo.

Como se puede apreciar, la filosofía de la existencia permite no sólo mostrar la existencia como libertad sino también, como lo desarrollaremos más adelante, abrió la posibilidad de conciliar la posición filosófica con los hallazgos de la ciencia.

No obstante lo expresado, y a pesar de lo mucho que se ha avanzado en el conocimiento del ser humano, resulta del todo insuficiente aquello que sabemos sobre él. Continúa siendo un misterio aún por descifrar, aunque dada su calidad de ser libre y, por tanto, impredecible, barruntamos que continuará siempre como un problema para sí mismo. La compleja, rica y dinámica estructura existencial hará, como apunta Jaspers, que sea siempre más de lo que se sabe sobre ella<sup>16</sup>. Mounier, con la finura que lo caracteriza, utiliza una certera metáfora para ilustrar esta situación cuando expresa que «mil fotografías combinadas no conforman un hombre que camina, que piensa y que quiere»<sup>17</sup>.

## La relatividad de la libertad

La libertad no es absoluta. El ser humano, en cuanto libre, puede decidirse por un determinado proyecto de vida. Es la instancia

<sup>13</sup> Scheler, Max, *El puesto del hombre en el cosmos*, Losada, Buenos Aires, 1943, p. 131.

<sup>14</sup> Zubiri, Xavier, *Naturaleza, Historia, Dios*, Ed. Poblet, Buenos Aires, 1948, p. 390.

<sup>15</sup> Zubiri, Xavier, *Naturaleza, Historia, Dios*, p. 370.

<sup>16</sup> Jaspers, Karl, *La fe filosófica*, p. 5.

<sup>17</sup> Mounier, Emmanuel, *El personalismo*, EUDEBA, Buenos Aires, 1962, p. 6.

insecuestrable y primigenia de la libertad. Pero esta decisión, este proyecto, está hecho para «ser vivido». Y, para ello, tiene que contar con su «envoltura» psicosomática, es decir, con su cuerpo, su inteligencia, su voluntad y sus sentimientos, a través de los cuales se manifiesta y actúa en el mundo. El ser humano, si bien es un individuo, único e irrepetible, no se halla aislado del mundo, encerrado sobre sí mismo, sino que convive con los demás. Es un ser coexistencial<sup>18</sup>. La existencia es coexistencia.

El ser humano no se halla incomunicado, replegado constantemente sobre su propio yo. El ser «en sí» es también un «ser-con-los otros». Ambas dimensiones conforman la estructura existencial-coexistencial del hombre. El ser humano es individual y social al mismo tiempo. Como señala Jaspers es en la comunicación que la existencia encuentra su ser al unirse con otros hombres<sup>19</sup>. La existencia se da como comunicación. El yo para realizarse como ser libre debe contar con su entidad psicosomática, con los otros y con las cosas. La libertad está condicionada por el propio mundo interior del sujeto, por su envoltura psicosomática, por los demás, por las cosas que la rodean, todo lo cual ofrece innumerables resistencias a la realización del proyecto existencial de cada cual<sup>20</sup>.

Los «otros», con los que necesariamente coexiste el ser humano y de los que requiere para afirmar su ser, pueden no plegarse a su libre decisión, cooperando a la concreción de su proyecto o impidiendo o restringiendo su realización. El ser humano, para ser «él mismo», así como tiene que contar con «los otros» debe también valerse de las cosas. Todo ello relativiza, condiciona o determina, en alguna medida, su libertad en la instancia fenoménica. Como apunta Mounier, la libertad absoluta es un mito desde que se encuentra limitada por las múltiples necesidades que la constriñen y por los valores que la urgen<sup>21</sup>.

## El segundo descubrimiento del hombre

Como se ha señalado, mediante la «ontostesia» se aprehende primariamente al ser, que es libertad. A través de una intuición emocional, por un proceso de interiorización, la raigal libertad se hace patente. Esta es la vía que nos propone la filosofía de la existencia para aprehender el «ser» que cada uno es, desde adentro y de una sola vez. En la angustia se «descubre» la libertad.

<sup>18</sup> Fernández Sessarego, Carlos, *Derecho y persona*, Inesla, Lima, 1990, p. 73 y ss.

<sup>19</sup> Jaspers, Karl, *La fe filosófica*, p. 102.

<sup>20</sup> Jaspers, Karl, *La fe filosófica*, p. 58.

<sup>21</sup> Mounier, Emmanuel, *El personalismo*, p. 6.

Este aporte, que data de hace pocas décadas, nos ha permitido comprender cada vez mejor al ser humano. Pero existe otro camino para conocer al hombre. La ciencia, desde hace siglos lo ha venido estudiando. Ello lo explica racionalmente, lo trata no como un sujeto que se capta «desde adentro» sino como un objeto que se analiza «desde fuera». El ser humano, en este sentido, ha sido objeto de una multiplicidad de disciplinas como, entre otras, la biología, la anatomía, la psicología, la historia, la antropología. En el arduo e inacabado proceso de descubrimiento del ser humano se ha utilizado y se utiliza ambas vías, la emocional y la racional. Ellas se complementan para abordar a este impredecible y misterioso ser del cual cada día sabemos más, aunque todos los conocimientos sobre él resultan insuficientes.

Si la filosofía de la existencia representa un impresionante vuelco dentro de la filosofía, que nos facilita una mejor comprensión de la existencia como libertad, la genética significa, en estos momentos, la revolución científica paralela que, si bien tiene raíces antiguas como la filosofía, recién en las últimas décadas está progresando con sorprendente velocidad. Desde Mendel, hace aproximadamente cien años, la genética no había dado, como en tiempos recientes, un extraordinario salto de calidad. No obstante, bien lo sabemos, lo que está por venir, lo que se vislumbra y se predice, probablemente nos ha de deslumbrar. El Proyecto Genoma Humano supondrá la culminación de una importantísima etapa en el conocimiento del ser humano en cuanto naturaleza. Los resultados que se obtengan del Proyecto Genoma Humano han de acarrear enormes beneficios pero, al mismo tiempo, plantea delicados y complejos problemas éticos y jurídicos que no escapan al conocimiento de quienes trabajan en él o siguen de cerca su proceso. Estos problemas deben estudiarse con el cuidado, el equilibrio y la sensatez que se requieren cuando está en juego el porvenir de la Humanidad. La genética es capaz de oscilar entre el deslumbramiento y el terror, entre el bien y el mal.

### **Aporte y proyección de la genética**

Así como el período que se desarrolló entre las dos guerras mundiales marca el despegue de la filosofía en lo atinente al «re-descubrimiento» del ser humano en su raíz espiritual, el año de 1953 señala tal vez el instante a partir del cual, gracias al aporte de Watson y Crick en lo que atañe a la estructura helicoidal de la molécula del ADN, se produce un veloz avance en el campo de la genética y, por tanto, del descubrimiento de la naturaleza humana.

El Proyecto Genoma Humano significa, como es por todos sabido, explorar la naturaleza humana a través del análisis del ADN, determinar la identificación y localización precisa de los genes en relación con los demás, precisar la distancia que los separa y la consiguiente descodificación de su mensaje. Es decir, de aquello que los científicos metafóricamente han dado en llamar «la gramática de la vida», del ADN desglosando las oraciones, palabras y letras bioquímicas. Como conclusión de este extraordinario trabajo científico se logrará, como ha sido propuesto, la descodificación de la información bioquímica y la obtención del denominado mapa de la naturaleza genética.

El «mapeo» y la descodificación de la información bioquímica representan unas metas que, de alcanzarse a plenitud, permitirán completar, en gran medida, el descubrimiento de la naturaleza de este «ser libertad» que es el hombre y pondrán de manifiesto, en forma detallada, el instrumental biológico con el que cuenta para su realización personal, así como los condicionamientos genéticos a que está sometido en el proceso de concreción de su proyecto existencial.

El Proyecto Genoma Humano, que en principio merece el apoyo universal por lo que significa para el conocimiento de la naturaleza del ser humano, ofrece inimaginables proyecciones en beneficio de la Humanidad, sobre todo en el campo médico. En efecto, como es sabido, muchas enfermedades tienen un componente genético, por lo que los resultados que se vienen obteniendo y aquellos que aún han de producirse, permitirán el certero diagnóstico y, es de esperar, el tratamiento de numerosas enfermedades que asolan al hombre. Ciertamente, estamos recién penetrando en un nuevo mundo que está del todo por explorar, por lo que es lícito preguntarse si será posible fabricar proteínas humanas para «curar», de algún modo y en cierta medida, los genes defectuosos o completar los faltantes. Recientes experimentos estarían dando alentadores resultados, todo lo que hace predecir que ello probablemente ha de lograrse.

En el campo jurídico la genética está ya en condiciones de facilitar, como es del dominio general, la determinación de la paternidad en casos de conflicto o de dudas en cuanto a la filiación. Ella también constituye un extraordinario instrumento para la ubicación de los delincuentes a partir del análisis, por ejemplo, de cabellos, sangre o semen<sup>22</sup>.

---

<sup>22</sup> Max Arias Schreiber nos recuerda a este propósito, en un artículo recientemente publicado en el diario «El Comercio» de Lima, un famoso caso ocurrido en 1986 en el Condado de Oxfordshire, en Gran Bretaña, cuando la policía, después de obtener muestras de sangre y saliva de más de cuatro mil personas y de aplicar el método de Alec Jeffreys, pudo capturar a un

Carecemos de la información y de las perspectivas con que cuenta un científico para imaginar los otros previsibles beneficios que nos ha de brindar el referido Proyecto, pero suponemos que algunos de ellos son todavía insospechados. Estamos recién penetrando en lo que se ha dado en llamar la «selva virgen» de la nueva genética. Por todo esto, con razón, la era que estamos viviendo, que fuera calificada como «espacial», se está convirtiendo, prontamente, en la era de la «revolución genética». Esperemos que ésta cristalice en beneficio del género humano.

## Genética, ética y derecho

Como algunos autores lo han recordado en los últimos años, se nos ocurre reiterar el parangón entre los posibles riesgos generados por las aplicaciones de los resultados del Proyecto Genoma Humano y aquellos derivados del descubrimiento de la energía atómica. Todo progreso, todo avance científico supone, como es sabido, no sólo un potencial beneficio para los seres humanos sino también, y al mismo tiempo un indudable riesgo para la humanidad. Nagasaki, Hiroshima, Chernobyl, son palabras mayores que hacen estremecer de horror a la Humanidad cada vez que se les recuerda o menciona. Y nadie puede asegurarnos que otros catastróficos acontecimientos, previsibles o imprevisibles, no puedan adicionarse a este alfabeto de muerte y destrucción.

Gerin señala al respecto que todo lo que ha ocurrido en relación con la energía nuclear «ha planteado problemas enormes a los gobiernos y a los juristas, problemas no aún resueltos» por lo que «las consecuencias de la manipulación genética pueden comportar consecuencias peores que la misma bomba atómica»<sup>23</sup>. Gafo precisa por su parte que «las grandes reservas suscitadas por el desarrollo de la energía nuclear son, en alguna forma, aplicables a este tema»<sup>24</sup>. De ahí que ciertas voces, premonitoriamente y con razón, se han alzado con sentida preocupación para reflexionar y alertar a fin de prevenir desastres que pudieran originarse como consecuencia de la indebida aplicación de los fabulosos logros de la biogenética. Está fuera de toda duda que el Proyecto Genoma Humano genera delicadas y complejas cuestiones éticas y jurídicas, que hay que dilucidar con celeridad y

---

asesino. Igual caso se ha presentado en Italia donde la policía pudo atrapar al asesino del famoso juez Giovanni Falcone mediante la huella genética.

<sup>23</sup> Gerin, Guido, «E legislazioni europee in materia di ingegneria genetica e biotecnologia», en *Modificazioni genetiche e diritti dell'uomo*, CEDAM, Padua, 1987, p. 151.

<sup>24</sup> Gafo, Javier, «El nuevo homo habilis» en *Fundamentación de la bioética y manipulación genética*, Universidad Pontificia Comillas, Madrid, 1988, p. 222.

sagacidad, para evitar los nocivos efectos que habrían de acarrear-se a la especie humana derivados del mal uso de los conocimientos que la genética previsiblemente ha de alcanzar en los próximos años.

Estas cuestiones han de congregarse, como está ya ocurriendo, a grupos multidisciplinarios cuya urgente tarea es la de adelantarse, de ser factible y con la cautela necesaria, a los posibles desastres que se vislumbran en un futuro cercano, de no adoptarse las medidas que la razón y la ética aconsejan. Esta acción, si se contase con el respaldo político de las potencias científicas, podría tal vez evitar el riesgo y la inseguridad que han de surgir para la Humanidad, conforme el Proyecto en referencia vaya ofreciendo resultados aplicables en diversos campos científicos. Existe el deber de evitar que la comunidad internacional se encuentre frente a hechos consumados.

No es difícil imaginar, en la medida que se tiene funestos y no lejanos antecedentes históricos, el que algún ingeniero genético pudiera caer en la tentación de «perfeccionar» a los individuos mediante la «corrección» de sus genes. Una sombra de duda no exenta de angustia y un explicable temor nos acompaña cuando pensamos en las diversas consecuencias que pudieran desencadenarse a raíz de las desviadas aplicaciones eugénicas de los resultados obtenidos por el Proyecto.

Los científicos que participan en el Proyecto como aquellos no directamente involucrados en él, así como, en general, los simples observadores, no ignoran los peligros y las graves consecuencias que, aparte de las eugénicas, podrían derivarse del mismo de no existir una alerta conciencia ética. Y, para las hipótesis en que ésta, lamentablemente, no se hiciera presente, es menester hallarse preparados para actuar con cauta prontitud en el diseño de adecuadas medidas legales de protección del ser humano frente a las amenazas y los daños que pudieran ocurrir como consecuencia de un mal uso de los conocimientos generados por el Proyecto.

Algunas de dichas consecuencias han sido ya advertidas, con justa insistencia, por numerosos científicos y autores y se ha alertado en relación con aquellos graves peligros de no proceder con sentido ético. Una de las más temidas consecuencias por la facilidad que encierra su actuación y que ha sido señalada en los últimos años, es que afectaría seriamente el derecho a la intimidad de la persona. Existe el riesgo cierto que, de violarse la esfera de la privacidad mediante la divulgación de informaciones genéticas, se frustrarían o limitarían, en alguna medida, las posibilidades de realización de los proyectos personales del sujeto agraviado.

Una de las preguntas que con más frecuencia se formulan en relación con este caso es la de si los empleadores exigirán a los candidatos a un puesto de trabajo, como requisito previo, la exhibición de un tamizaje genético de cuyos resultados, obviamente, podría depender el empleo. Otra de las cuestiones que inquieta vivamente a los científicos y, en general, a todos los interesados en el Proyecto, es la relativa al comportamiento que podrían adoptar las compañías de seguros como resultado de la probable exigencia del perfil genético de sus clientes. Se hipotetiza que dichas compañías de seguros no darían cobertura a aquellos que resultasen con tendencias a ser afectados por alguna enfermedad de origen genético.

Preocupa también las manipulaciones genéticas u otros malos usos a que pueden estar sometidos los que están por nacer cuando se detecte en ellos, como consecuencia de los perfiles genéticos que se realicen, propensiones a ciertas enfermedades. Un diagnóstico prenatal coloca a los progenitores en la grave alternativa de adoptar decisiones de hondo contenido ético, como sería la de preservar o no la vida de un ser humano por nacer en la hipótesis de que se halle afectado por una grave enfermedad.

De igual modo, es posible calcular los trágicos efectos a los que estaría sometida una determinada persona al conocer el diagnóstico médico que le revele que padece de una enfermedad para la cual no hay cura. Consecuencias similares comprometerían a los miembros de toda una familia en relación con la cual la ciencia médica ha diagnosticado un mal como el de Huntington, para el que no existe aún tratamiento médico. Se ha reflexionado, asimismo, en relación con otras situaciones vinculadas con el asunto que venimos tratando. Es posible, se afirma, que una indiscriminada disponibilidad de la información genética pueda ocasionar la marginación de aquellos jóvenes en edad de matrimonio, especialmente mujeres, que apareciesen como portadores o conductores de genes defectuosos.

La cuestión referida en el párrafo precedente conduce a otro arduo problema como es el atinente a la determinación de la propiedad de la valiosa información genética que en cada caso se obtenga. La pregunta central en esta hipótesis se endereza a saber quién o quiénes estarían en capacidad de disponer de esa valiosa información.

### **Patentabilidad de los inventos genéticos**

Un asunto que ha suscitado serios cuestionamientos es el que atañe al supuesto derecho de patentar las tecnologías que se

descubren para acceder al conocimiento del genoma humano o a sus aplicaciones médicas. Existe en algunos países desarrollados la preocupante tendencia a utilizar en el caso de los seres humanos los mismos principios que se aplican tratándose de los animales o de las plantas. Si así fuera, nos estaríamos enfrentando, una vez más, a la desvaliosa realidad de una absoluta ausencia de solidaridad de parte de las potencias científicas con los pueblos que, por escasez de recursos de diverso orden, no se hallan en condiciones de invertir cuantiosas sumas de dinero en la investigación genética.

De concretarse dicha hipótesis, se daría la paradójica situación consistente en que los países que a través de fabulosas inversiones lograron descubrir y aplicar mortíferos medios nucleares de destrucción de la vida humana, se encuentren nuevamente en un futuro próximo en la coyuntura ética de no contribuir a salvar vidas humanas al no permitir el acceso a las nuevas tecnologías derivadas de la aplicación de los conocimientos genéticos. En este caso, la tentación mercantilista de «recuperar la inversión» podría concretarse en perjuicio de seres humanos que habitan en países en vías de desarrollo. Si así fuera, ello no debería llamar la atención después de las negativas experiencias vividas por la Humanidad como aquella de los millones de seres humanos que mueren de hambre mientras que el dinero de los países económicamente poderosos se utiliza en la fabricación de sofisticadas armas. Armas que, con frecuencia, se colocan en esos mismos países para aumentar tensiones internacionales y recíprocas suspicacias entre pueblos vecinos.

Es oportuno recordar las opiniones de Vicente, recogidas por Abrisqueta y Aller, cuando acotan que «asistimos a un conflicto entre las ideas de la virginidad y pureza de la ciencia y la realidad de su utilización al servicio de intereses económicos e industriales». Y agregan que, «de ese modo, de la universalidad del intercambio de ideas y de las discusiones científicas, se ha pasado a un comportamiento dirigido por las pautas del secreto, características del mundo empresarial»<sup>25</sup>.

No podemos olvidar tampoco aquella otra experiencia, que aún persiste, relativa a las clamorosas injusticias en los términos del intercambio económico internacional. A muchos, moralmente, las situaciones descritas nos lo conmueve. Es éste, sin duda, un problema de conciencia, de humana sensibilidad.

No puede ignorarse que el problema de la patentabilidad de los descubrimientos y de las invenciones tecnológicas en el campo

---

<sup>25</sup> Abrisqueta, José Antonio, y Aller, Vitalino, «Directrices éticas de la manipulación genética» en *Fundamentación de la bioética y manipulación genética*, Universidad Pontificia Comillas, Madrid, 1988, p. 179.

de la genética constituye una cuestión de enorme trascendencia para el futuro de la Humanidad y para la expansión de la brecha existente en el mundo actual, en lo que a esta y otras materias se refiere, entre países de diverso grado de desarrollo. Sobre el particular existe, como es sabido, el principio general relativo a la prohibición de patentar invenciones referidas al ser humano. Más el acuerdo en torno a este principio no evita el que aparezcan diferencias o discrepancias cuando se trata de llevarlo a la práctica.

Frente a la tendencia humanitaria de considerar a estos inventos como patrimonio común de la Humanidad y, por consiguiente fuera de toda posibilidad de apropiación privada, se alza con inusitado vigor la corriente que pretende extender al máximo posible el campo de protección legal de tales inventos. Se tiende a olvidar que las técnicas biológicas son distintas a las demás en la medida que en las primeras está en juego nuestra existencia biológica. Muestra evidente de dicha corriente proteccionista nos la proporciona el «Proyecto de Directiva del Consejo de las Comunidades Europeas sobre la protección legal de invenciones biotecnológicas».

La importante y delicada cuestión ética que entraña el Proyecto Genoma Humano ha desencadenado algunos problemas y críticas al mismo. La renuncia nada menos que del Profesor James D. Watson, por las razones por todos conocidas, se asocia con tales cuestiones. Watson, en 1971, había ya advertido sobre los dilemas éticos y jurídicos que se plantearían en el futuro —que ya es casi presente— y recomendaba pensar en todas las consecuencias ético-jurídicas ya que, de no hacerlo con oportunidad, se esfumaría la posibilidad de elegir libremente soluciones justas de protección del ser humano. No le falta por ello razón a la científica Nancy S. Wexler, involucrada en el Proyecto, cuando señala con conocimiento de causa que la misión del grupo de trabajo que integra es «anticipar ahora los abusos que pueden ocurrir y luego prevenirlos antes que sucedan». Constituye ésta una actitud racional y responsable que todos deberían compartir para evitar previsibles tragedias que luego, una vez más, la Humanidad, tarde o temprano, tendría que lamentar.

### **Alcances del apoyo al Proyecto Genoma Humano**

Nadie puede discutir el derecho a la libre investigación dentro de ciertos parámetros éticos. Por ello, es razonable afirmar la conveniencia de apoyar el Proyecto Genoma Humano sobre la base de los beneficios que de él se han de obtener, sobre todo en el campo de la medicina, y que han de conducir a un mejoramiento

de la calidad de vida. Pero, al mismo tiempo, no se puede negar que los riesgos y el peligro del mal uso de los conocimientos adquiridos son innegables en tanto pueden derivar en actos contrarios al libre y sereno desarrollo de la personalidad, algunos de los cuales podrían inclusive generar consecuencias que podrían calificarse de catastróficas para la especie humana.

El gran reto que nuevamente enfrenta la comunidad internacional, y esta vez con plena conciencia del problema, es el de previa evaluación ética de la cuestión que nos ocupa, bosquejar y aprobar en su momento los principios éticos y las normas jurídicas que, necesariamente, deben presidir el desarrollo del Proyecto Genoma Humano y proteger los derechos del ser humano a su vida, libertad e identidad, entre otros derechos de la persona capaces de ser lesionados por la indebida aplicación de dichos conocimientos y sus respectivas técnicas. Es racional esperar que no se repita la experiencia que se vive del descontrol en cuanto a la generación y uso de la energía nuclear, lo que nos ha llevado recientemente a ser espectadores de una guerra, sin que nadie pueda asegurar que el fenómeno no habrá de volver a suceder en ese país o en alguno otro que secretamente, y siguiendo un antiguo ejemplo, pretenda fabricar, como posiblemente está ocurriendo, armas atómicas.

En el umbral del «descubrimiento» de la naturaleza humana, aproximadamente cien años después de Mendel, no resulta del todo descabellada ni inoportuna la reflexión de Mulligan cuando dice que «dado el poder de la Biología Molecular actual, podemos usar la transferencia de genes sencillamente para hacer que una célula haga todo lo que nosotros queramos», para añadir «que dentro de esa célula podemos jugar a que somos Dios»<sup>26</sup>.

Encuentros de la calidad y categoría como del que asistimos han de contribuir, sin duda, a la búsqueda de consensos en materia tan grave como delicada para el futuro de la Humanidad y, a partir de ellos, formar una opinión pública internacional que, sin trabar la libertad de investigación, controle el mal uso de la biotecnología sobre la base de convenios responsablemente negociados con la debida antelación.

## **El Proyecto Genoma Humano y los derechos fundamentales**

Hemos expuesto, sobre la base de los aportes de la filosofía de la existencia, los alcances de la «libertad» al nivel de las últimas

---

<sup>26</sup> Reproducido de la revista *Algo 2000*, Madrid, julio-agosto 1990, p. 11.

reflexiones que en torno a ella se han hecho. Es del caso agregar que existe, a nuestro entender, una trilogía básica de derechos humanos o derechos de la persona, esencial y estructuralmente vinculados entre sí como ocurre, en general, con todos los derechos personales. Se trata de la vida, la libertad —que la sustenta— y la identidad. Identidad que significa el respeto de la «verdad» personal, es decir, el reconocer y aceptar que cada uno «es el que es y no otro». Identidad personal que surge no sólo como consecuencia de tener una única clave genética sino también por efecto de la propia dinámica del libre desarrollo de la personalidad conforme a un proyecto existencial.

La identidad, que es una sola, comprende, como es sabido, dos vertientes. Aludimos a la estática y a la dinámica. La primera está conformada por los caracteres que no se modifican o tienden a no variar, como las huellas digitales o el nombre. La dinámica está constituida por aquellos otros que se refieren a la personalidad, en sí misma, y en cuanto se proyecta socialmente. Es decir, la que está constituida por el bagaje cultural, ético, ideológico, religioso, político, profesional, entre otros, de cada ser humano<sup>27</sup>.

El problema medular que se nos plantea, y que deberíamos desentrañar paulatinamente, estaría constituido por saber en qué grado, medida y posibilidad los conocimientos y las técnicas científicas adquiridas como consecuencia del Proyecto Genoma Humano podrían afectar tales derechos fundamentales de la persona.

## Libertad y genética

La libertad, dentro del contexto que hemos planteado en este trabajo, es el «ser» mismo del hombre. Este «es el que es», vive y se desarrolla sólo y en cuanto es libre. Como afirma Marcel, «en última instancia, decir soy libre es decir soy yo»<sup>28</sup> o, como lo sostiene Zubiri<sup>29</sup>, «la existencia humana misma es libertad». Libertad que se constituye en el sustento de la vida y nos hace idénticos a nosotros mismos en tanto seres histórico-temporales. Vida, libertad e identidad que, al integrarse en la unidad existencial, se exigen recíprocamente. Si bien es indiscutible y de toda evidencia que los conocimientos y las técnicas derivadas del Proyecto Genoma Humano han de incidir en muchos aspectos de la personalidad humana como, por

<sup>27</sup> Fernández Sessarego, Carlos, *Derecho a la identidad personal*, Ed. Astrea, Buenos Aires, 1992, p. 99 y ss.

<sup>28</sup> Marcel, Gabriel, *El misterio del ser*, p. 296.

<sup>29</sup> Zubiri, Xavier, *Naturaleza, Historia, Dios*, p. 388.

ejemplo, la intimidad, puede para algunos no resultar tan claro en qué medida pueden ellas gravitar sobre la libertad radical del ser humano.

Si la libertad del ser humano, como lo hemos expresado en precedencia (ver N.º 7), no es absoluta sino que se halla condicionada por nuestra «envoltura» psicosomática, el medio ambiente, la educación, el comportamiento de los demás, la posición socio-económica y cultural entre otros factores, ello no es óbice para afirmar, por todo lo expuesto, que de su preservación depende, en última instancia, la existencia misma del ser humano. De ahí que es conveniente reiterar que sólo el aniquilamiento biológico puede acabar definitivamente con la libertad. Empero, todas los atentados que se cometan en su contra, sin llegar a la situación límite antes mencionada, pueden impedir o limitar, en mayor o menor medida, su concreción fenoménica. La libertad, al estar condicionada por una multiplicidad de factores, debe contar necesariamente con que tales condicionamientos, dentro de las posibilidades a su alcance, no adquieran por acción de la ciencia o del medio ambiente una mayor fuerza determinante de la que normalmente poseen.

Si partimos del esquema antes esbozado podemos y debemos preguntarnos en qué medida los conocimientos y tecnologías derivadas del Proyecto Genoma Humano pueden afectar la libertad del ser humano y, por consiguiente, el libre y sereno desenvolvimiento de su personalidad sin poner en peligro o entrabar la concreción fenoménica de sus proyectos existenciales.

La primera observación que fluye en la búsqueda de una respuesta que sea coherente con lo expuesto y, por ende, fiel a la realidad del ser humano es que la libertad, como se ha señalado, subsiste en el hombre mientras hay vida. Sólo la muerte del ser humano elimina lo que le es más inherente: su propia existencia como libertad.

La libertad está siempre instalada en el hombre, aunque con frecuencia éste no tenga conciencia de ello. La libertad puede estar tremendamente condicionada pero esto no impide su presencia. La libertad, como se ha indicado, se vale de un conjunto de elementos para transformar una decisión libre —que atañe a la esfera subjetiva del sujeto— en un acto libre, fenoménico, objetivo. Es decir, para hacer que una íntima decisión se realice o se frustre.

Entre los elementos que condicionan la libertad —en diversa medida— se halla la propia naturaleza humana, la unidad psicosomática. El ser humano cuenta, en primer lugar, con su cuerpo y con su síque para concretar en conductas intersubjetivas sus decisio-

nes libremente adoptadas. Es en este ámbito biológico donde actúan los más íntimos condicionamientos derivados de la estructura genética del sujeto. Una intervención sobre estos elementos, por tanto, va a incidir finalmente, en sentido positivo o negativo, en la libertad al disminuir o acrecentar la acción de determinados condicionamientos genéticos. El espacio para el libre desarrollo de la personalidad se ve así afectado, en alguna medida, en función de una variación, en más o en menos, del condicionamiento genético.

### **La libertad y el Proyecto Genoma Humano**

Dentro del esquema trazado en los precedentes párrafos, se ha sostenido que la libertad, en sí misma, en tanto ser del hombre, sólo se extinguiría si las aplicaciones derivadas del Proyecto Genoma Humano fuesen la causa directa o indirecta, próxima o remota, de la aniquilación biológica del ser humano concreto o representasen un peligro de desaparición o evolución forzada de la especie humana. En estas hipótesis, que podrían considerarse límites, es obvio que este tipo de aplicaciones deberían condenarse éticamente y prohibirse de modo radical e indubitable ya que la vida, y por ende la libertad junto con la identidad, son los valores fundamentales que son tutelados por el derecho el que, a su vez, normalmente, guarda concordancia con la moral. Desde otra perspectiva, las aplicaciones derivadas de los conocimientos generados por el Proyecto Genoma Humano, en cuanto son susceptibles de producir variaciones genéticas, pueden, como se ha señalado, contribuir a aumentar o a disminuir el grado de presión de los condicionamientos biológicos a que está sometida la libertad. Si la unidad psicosomática es el primer condicionamiento que debe tener en cuenta el ser humano para la adopción de decisiones libres enderezadas a la realización de un determinado proyecto de vida o de una conducta en particular, cualquier modificación o alteración, para mejor o para peor, que se presente en el ámbito genético repercutirá en el casi siempre estrecho margen de actuación de una decisión libre.

Los científicos y moralistas, desde una óptica ética, suelen admitir la intervención genética sobre células somáticas en la medida que, se sostiene, carecen de relevancia en cuanto al asunto que venimos tratando. Caso diverso es aquel en el cual la manipulación genética incide en las células germinales en tanto de éstas se deriva la existencia y caracteres de un nuevo ser humano. Es en este último aspecto donde surgen las más angustiosas interrogantes. Ellas se dan no sólo en relación con las imprevisibles consecuencias de tales manipulaciones en lo que atañe a un ser humano concreto sino en función de las futuras generaciones.

El aporte de la genética a nivel de la modificación de determinadas células somáticas del ser humano es ética y jurídicamente aceptable en la medida que ella está enderezada a mejorar su salud y, por ende, a crear mejores condiciones en lo tocante a la calidad de vida. Ello permitirá al ser humano asumir una posición más ventajosa en orden a la realización de sus proyectos libres. Es decir, al logro de una mejor actuación de la libertad, lo que para el ser humano constituye un hecho positivo.

No obstante lo dicho en el párrafo precedente, las interrogantes subsisten y la preocupación se acrecienta cuando se reflexiona sobre las consecuencias que podrían derivarse de la manipulación genética de células germinales, la que generalmente se pretende justificar en razón de un supuesto «perfeccionamiento» del ser humano de consecuencias hasta ahora imprevisibles. Esta fundada preocupación ha ocasionado el que numerosos autores se pronuncien en favor de la «inviolabilidad del genoma humano» en tanto para ellos se trataría, metafóricamente hablando, de una especie de viaje a lo desconocido con consecuencias que afectarían a las futuras generaciones. El hombre de hoy estaría así determinando las características del sujeto del porvenir.

Cada ser humano tiene una estructura biológica que, en cierto grado, lo hace más o menos hábil para realizarse en un determinado sector de las actividades vitales. Cuando la vocación y la habilidad coinciden en un cierto sujeto es mucho lo que se puede esperar de su creatividad. Es de desear que mediante las aplicaciones genéticas, ética y jurídicamente controladas sea posible obtener, en algún momento de su progresiva evolución tecnológica, resultados beneficiosos en orden a favorecer el bienestar del sujeto, lo que redundaría en una mejor posición para la realización de sus proyectos existenciales. Es decir, lograr por vía de la biotecnología mayores espacios para que sus decisiones libres se transformen, con el menor condicionamiento genético posible, en conductas fenoménicas.

De lo expuesto se puede concluir que las aplicaciones de los conocimientos resultantes del Proyecto Genoma Humano pueden afectar la libertad, de modo adverso si, de un lado, se llega al caso límite de causar la extinción del sujeto o a incidir en la evolución de la especie humana o si, del otro, se tienden a aumentar los condicionamientos que, de suyo, se derivan de la esfera biológica de cada sujeto. Estas negativas perspectivas obligan, con la debida anticipación, a rastrear cuidadosamente esas posibilidades a fin de determinar su grado de incidencia sobre la libertad humana y, por ende, adoptar oportunas medidas para evitar su práctica cuando sean dañinas o simplemente riesgosas.

La sistematización de los efectos negativos de las aplicaciones genéticas sobre el soma que conducirían a limitar o impedir, en ciertos casos, la actuación de la libertad contribuir, a su vez, a facilitar la negociación y sucesiva suscripción de convenios que, superando los errores cometidos en el caso de la energía atómica, conduzcan a una regulación ético-jurídica de carácter internacional de las intervenciones genéticas derivadas de los conocimientos que ha de suministrar el Proyecto Genoma Humano.

Aparentemente, estaría demás reiterar que el criterio válido que debe adoptarse para tal regulación ha de ser, sin duda, el que las intervenciones genéticas y las biotecnologías derivadas de los conocimientos que han de surgir del desarrollo del Proyecto Genoma Humano deben estar puestas al servicio del ser humano a fin de que ellas coadyuven a mejorar la calidad de vida.

### **La vida de la libertad y el genoma humano**

Referirse a la libertad nos conduce inexorablemente a los valores de la vida y al de la identidad. No hay vida ni identidad sin libertad. Ni, obviamente, libertad ni identidad sin vida. Ellas, por tener una conexión esencial, se exigen recíprocamente y se hallan en dinámica interacción. Esta raigal vinculación, que se da en la unidad del ser humano, supone que, de producirse una alteración a nivel de cualquiera de ellas, ésta repercute, de modo elocuente e inmediato, en las otras dos aunque en cada caso el efecto varíe según la magnitud y características de la alteración.

La vida se sustenta en la libertad ya que aquélla no sería posible sin su permanente actuación. No hay vida sin proyectos que suponen decisiones libres, íntimas y estimativas. No se puede vivir sin proyectar ni proyectar sin valorar. Del mismo modo, la libertad, al fenomenalizarse, proyecta la dinámica identidad que el propio sujeto se ha labrado a través de una cadena de decisiones libres dentro y a pesar de los condicionamientos genéticos y ambientales que la enmarcan.

Una vida humana es más rica en posibilidades de realización cuando sus condicionamientos genético y ambientales, en ciertos momentos o tramos de ella, no son excesivamente determinantes o limitantes de su libertad. La relativa superación de algunos condicionamientos, ya sean de orden genético o de origen ambiental facilita, en alguna medida y para ciertas acciones, el más libre desarrollo de la personalidad del sujeto. La inescudable íntima instancia de la libertad, que es pura decisión subjetiva, adquiere así mayores espacios para su libre actuación y, por ende, para el más propicio cumplimiento de los proyectos existenciales.

Por el contrario, cualquier desfavorable intervención genética que incida sobre la libertad empobrece la calidad de vida del ser humano al disminuir sus posibilidades de realización personal. Es la vida misma que, a través de una manipulación genética que de algún modo limita su libertad, la que se ve directamente afectada.

## **Libertad, identidad y genoma humano**

El ser humano tiene derecho a que se respete su identidad, la que ha sido forjada mediante la actuación de su libertad, a través de la realización de sus proyectos existenciales que han perfilado su personalidad. El sujeto está facultado, por tanto, a que se le reconozca como siendo «él mismo y no otro». Es decir, tiene derecho no sólo a la tutela de la identidad estática sino también a su identidad dinámica que es la que socialmente proyecta.

Negar, discutir o alterar la identidad, tanto estática como dinámica en tanto ella es una sola, supone incidir de modo negativo sobre las decisiones libres del ser humano. Cualquier modificación de la identidad repercute sobre la libertad dada la ontológica estructura del hombre. La estrecha y esencial conexión entre libertad, vida e identidad, obliga a su simultánea y conjunta protección jurídica. Así parece que de reciente lo entienden los juristas. Esta percepción es ir consolidando conforme se vayan descifrando algunos de los misterios del ser humano, ya sea que los descubrimientos provengan indistintamente de las canteras de la filosofía o de la ciencia. La sensible estructura del ser humano supone la interacción entre todas sus potencialidades y atributos. Es en esta esencial conexión que radica, entre otros, uno de los mayores peligros de cualquier intervención o manipulación genética irreflexiva, apresurada y audaz. Lo suscitadamente expuesto en el párrafo precedente nos permite concluir que cualquier acción que incida sobre la libertad del ser humano repercute inexorablemente sobre la calidad de la vida y sobre su propia identidad. Y esto resulta ser de la mayor importancia en orden a preservar prioritariamente la libertad frente a cualquier intervención genética que tienda a limitarla o constreñirla acrecentando o creando nuevos y más pesados condicionamientos. Es pues múltiple y trascendental las consecuencias que con relación al ser humano o a su descendencia se pueden derivar de una intervención genética que incida negativamente sobre la libertad.

Lo importante es obtener la mayor claridad ética y conceptual posibles que permitan saber, día a día, cuáles son los límites ética y jurídicamente permisibles de una intervención genética. No se trata de obtener un hombre «nuevo», diferente a lo que «el mismo es», sino un ser humano somáticamente mejor dotado.

Ello se logrará, sin duda, en la medida que se consiga superar o limitar la negativa incidencia de enfermedades de base genética que condicionan o impiden el desarrollo libre e integral del ser humano.

La ciencia debe respetar la libertad del ser humano a «ser él mismo» y no pretender modificar o alterar sus características naturales, bajo el falso argumento de «perfeccionarlo», de modo que su identidad y, por ende, su libertad se vean afectadas. No se puede soñar en un hombre «distinto» sino un ser humano somáticamente «mejor», sin alterar su identidad. Es decir, sin modificar el conjunto de características, capacidades y atributos que son propios de su personalidad libremente forjada. De ahí que la optimización genética de la personalidad debería no admitirse en tanto lesiona la identidad y, por consiguiente, la libertad del ser humano a ser «idéntico a sí mismo y no otro».

Los seres humanos tienen derecho a no ser «programados» en cuanto ello significaría aceptar la toma de decisiones desde otro centro de poder distinto al del propio yo. Es decir, a partir de ajenas instancias que dejan de lado la inescudable libertad personal. Aquella libertad que hace, precisamente y como está dicho, el que cada ser humano sea «él mismo y no otro». Los seres humanos deben estar jurídicamente facultados para impedir que las intervenciones genéticas que colisionan con una valoración ética atenten contra la identidad que libremente cada uno de ellos se han forjado y proyectado. Es con la propia identidad, y no con aquella que le imponen los otros, que ellos desean ser reconocidos y desarrollar su vida.

## **La relatividad de los derechos**

La potencialidad de la genética, que ha llegado a ser calificada de apocalíptica, pone en riesgo la vida, la libertad y la identidad del ser humano. Está en juego, además, la evolución de la especie humana. Estas son verdades que no pueden ignorarse o discutirse. Es demasiado el poder que el hombre asume y peligrosa la tentación de utilizarlo, como algunas veces ha ocurrido en la historia, de manera irracional. Son, por ello, del todo sensatas las autorizadas voces que reclaman la máxima previsión y la más exquisita prudencia en el manejo de la biotecnología.

Los derechos no son absolutos. Este principio, que se fundamenta en la coexistencialidad del ser humano, nos muestra que todo derecho subjetivo conlleva un deber. En cada derecho subjetivo aparecen dos niveles de deberes, uno genérico y otro específico. El primero supone que en el ejercicio de todos o cualquier de-

recho subjetivo existe el deber de respetar el derecho ajeno. A parte de este deber genérico, que se halla insito en todo derecho subjetivo, existe un deber específico que fluye de la naturaleza misma de cada derecho en particular.

El derecho a la libre investigación científica no escapa a la regla. Es decir que, como cualquier otro derecho, no es absoluto, ilimitado. Todo investigador, en el ejercicio de su derecho está necesariamente sujeto al deber genérico de respetar el interés social. El derecho a la libre investigación está restringido por el deber de no violar la seguridad pública, la libertad de cada ser humano, su vida, su identidad, su intimidad, su serenidad. Todos estos derechos no pueden quedar librados ni al arbitrio de los investigadores, por más responsables que ellos sean, ni al control privado. La naturaleza del específico derecho a la investigación genética es de tal importancia para la vida humana que exige un control público internacional.

La sociedad civil tiene el derecho de protegerse de cualquier exceso o desviación en el proceso de investigación. Una legislación de carácter internacional, bien estructurada, debe compaginar, equilibrada y prudentemente, el interés de la sociedad por aprovechar al máximo los beneficios derivados de la investigación con el adecuado control público para evitar excesos nocivos en el empleo de las biotecnologías.

No se puede desconocer las dificultades que habrá que afrontar para el logro de dicho propósito. Son muy poderosos y múltiples los intereses en juego y humanamente muy importante la sensualidad del poder, en cualquiera de sus manifestaciones. No obstante, tenemos el deber de no cejar en el empeño si realmente valoramos la libertad del ser humano y creemos en su intrínseca dignidad.

## **LA LIBERTAD DEL HOMBRE Y EL GENOMA HUMANO: EL CONOCIMIENTO GENETICO Y EL SISTEMA JUDICIAL**

*Mark S. Frankel*

Director del Programa sobre Libertad y Reponsabilidad Científica y Derecho de la Asociación Americana para el Desarrollo de la Ciencia, Washington. Estados Unidos de América.

Existen al menos dos modos de exponer la relación entre la genética y el Derecho. En el primer caso, la investigación genética y la tecnología representan poderosas fuerzas de cambio, mientras que el Derecho es un mecanismo utilizado para el mantenimiento de la estabilidad. Cuando las dos fuerzas interactúan, se puede producir una tensión considerable, ya que la introducción de nuevos conocimientos genéticos puede hacer que el Derecho se enfrente a situaciones sin precedente. En el segundo caso, sin embargo, el Derecho adopta la investigación genética y la tecnología como herramientas eficaces para la potenciación de sus funciones institucionales. Por ejemplo, la tipificación del ADN puede incrementar el poder y la capacidad del Estado para aplicar sus leyes. La posibilidad de identificar a gente genéticamente vulnerable o que tenga predisposición a padecer algún tipo de enfermedad o alteraciones de conducta puede presentar al sistema judicial nuevos imperativos u oportunidades de ejercer el control social, todo ello en aras del mantenimiento de un orden social estable.

El poder y el potencial de la genética residen en el conocimiento que ésta proporciona, y la información obtenida a través de ese

conocimiento será de gran interés para los propios individuos, así como para terceros, como la familia, el empleador, la escuela, el asegurador y el sistema judicial. Pero este conocimiento es una espada de doble filo, en cuanto a que puede limitar o desarrollar la libertad humana a través de las alternativas que ofrece. Por ejemplo, el conocimiento de la predisposición de una persona a sufrir alteraciones genéticas, permite tomar medidas preventivas o iniciar un tratamiento, algo que no era posible cuando se ignoraba tal circunstancia o no se tenía certeza de la misma. Actualmente existen mayores oportunidades de modificar el curso de la vida. Incluso en el caso de que nada pueda hacerse para evitar las consecuencias perjudiciales de las enfermedades, la gente dispondrá de más información a la hora de tomar decisiones sobre su vida y sobre sus relaciones con los demás.

Sin embargo, cabe la posibilidad de que las personas que conozcan su predisposición genética a la enfermedad, aun cuando el riesgo que corran sea leve, puedan llegar a pensar que herencia equivale a destino y a lo inevitable, y a creer que la vida les ofrece muy pocas alternativas reales. Otras personas e instituciones que compartan la misma actitud pueden llegar a tratarles de tal forma que también restrinjan el modo en que aquéllas viven. Asimismo es bastante posible que el conocimiento genético proporcione una base razonablemente objetiva para la clasificación de las personas en relación con sus características y capacidades. Dichas clasificaciones pueden originar derechos que supongan nuevas oportunidades y alternativas. Al mismo tiempo, sin embargo, pueden también dar lugar a nuevas formas de discriminación, estigmatización y control (Dreyfuss y Nelkin, 1992).

### **La genética y el sistema judicial**

Voy a centrar mis observaciones en las consecuencias que tiene para la libertad humana la utilización del conocimiento genético en el sistema judicial, concretamente en lo que respecta a la responsabilidad penal. En todo el mundo, el Derecho se sirve de los conocimientos científicos para evaluar el grado en que se debe responsabilizar a un individuo de su conducta antisocial, y para apreciar las posibilidades de rehabilitación de dicha persona. Estas evaluaciones afectan a las resoluciones que se dicten en relación con la culpabilidad y la sanción. La posibilidad de que el conocimiento genético aporte pruebas «concluyentes» en relación con estas cuestiones es claramente una propuesta atractiva para el sistema judicial.

La existencia de pruebas concluyentes que vincularan la genética y la conducta podrían contribuir a la resolución más rápida y

económica de los procesos, sustituyendo la a menudo polémica y partidista «batalla entre peritos», que tiende a exagerar las divergencias de las opiniones científicas en perjuicio de espacios de acuerdo. La capacidad de predicción que aporta el conocimiento genético también permitiría una asignación de recursos más racional respecto de las decisiones de encarcelamiento trato y/o rehabilitación. A medida que mejore nuestro conocimiento sobre la raíz genética de la conducta es probable que se produzca una mayor aceptación y exigencia por parte del Derecho de las pruebas genéticas. En cualquier caso, debemos estar alerta ante el peligro de conferir demasiada autoridad al conocimiento genético en nuestro sistema judicial, ya que en muchos casos no es ni infalible ni determinante. No se debe permitir que dicho conocimiento desplace de manera rutinaria a otros factores pertinentes, como los elementos ambientales que influyen en la manifestación de la conducta de una determinada condición genética.

### **Genética, conducta y responsabilidad penal**

La creciente utilización del conocimiento genético en el sistema judicial promete hacer algo más que introducir pruebas concluyentes en los procesos judiciales. También influye en la definición de la responsabilidad penal y la forma en que creemos que el sistema judicial debe responder ante la conducta penal.

Cuando decimos que alguien es «responsable» de sus actos, queremos decir que la acción se hizo *con conocimiento de causa y voluntariamente*. Dado que existen grados de conocimiento y de intencionalidad, existen asimismo grados de responsabilidad. Tradicionalmente las sociedades occidentales han considerado que la responsabilidad está atenuada por las circunstancias que disminuyan el conocimiento sobre las posibles consecuencias de las acciones propias. También puede verse atenuada por los límites de la propia libertad de elección. Entre estos límites, se encuentra la ausencia de control sobre la conducta propia, debido a limitaciones impuestas por otros o a trastornos de la conducta.

En la medida que la dotación genética de una persona le predisponga a desarrollar una conducta antisocial, podrá resultar difícil imputarle plenamente la responsabilidad de sus acciones. Una predisposición genética hacia conductas delictivas podría influir asimismo sobre los tipos de sanciones impuestas (Morris, 1993). El tipo de influencias que pudiera tener es objeto de interesantes teorías. La norma tradicional ha sido que «la pena debe ser proporcional al delito», es decir, que la severidad del castigo debe estar en relación directa con la gravedad el daño causado por la conducta tipificada. ¿Pero que ocurriría si una predisposición ge-

nética indicara una marcada tendencia hacia la peligrosidad futura? ¿Puede el Estado, no tomando como base una infracción penal, sino en aras de la protección social o del tratamiento que se haya de facilitar, imponer sanciones más severas que podrían quedar justificadas por la naturaleza del delito? Los límites del valor predictivo del conocimiento genético deberían constituir una advertencia frente a la imposición apresurada de un castigo que pueda superar la gravedad del daño causado.

## **Algunas observaciones cautelares sobre la utilización de la ciencia en el sistema judicial**

Lo que el sistema judicial encuentra atractivo en la ciencia es su aparente objetividad, capacidad de predicción y certeza; pero con frecuencia las apariencias no se corresponden con la realidad.

### **1. Objetividad**

El aura de verdad objetiva que se asocia con la ciencia en la conciencia social hace que la ciencia resulte muy atractiva para el sistema judicial en su búsqueda de pruebas concluyentes que convaliden su función institucional y respalden su pretensión de imparcialidad la hora de imponer restricciones a la libertad individual. Pero la ciencia, como todas las empresas humanas, ocupa una posición social, se ve influida en cada una de sus facetas por valores personales, profesionales y sociales. «Los hechos no son fragmentos puros e inmaculados de información; la cultura también influye sobre lo que vemos y cómo lo vemos» (Gould, 1981, pp. 21-22). La ciencia no está libre de la influencia de valores e incluso los hechos están sujetos a interpretación. Evidentemente, ello es motivo para que el sistema judicial rechace los descubrimientos realizados en la investigación genética, pero sí exige una evaluación crítica con el fin de determinar qué interpretaciones son las que generan las alegaciones de hechos más fiables y válidas.

### **2. Capacidad de predicción**

Los investigadores genéticos prevén que la ciencia desarrollará progresivamente pruebas capaces de indicar la predisposición de las personas a sufrir una amplia variedad de anomalías genéticas, entre ellas la predisposición a sufrir alteraciones de la conducta (Holtzman, 1989). Esta capacidad predictiva resulta muy atractiva para el sistema judicial, una de cuyas funciones es proteger a la sociedad de las posibles conductas delictivas; pero la capacidad real de predicción de dichas pruebas está limitada por nuestras lagunas en el conocimiento de la relación exacta entre la predis-

posición y la expresión real de la conducta de raíz genética. Es injusto y probablemente no sería rentable aplicar el mismo trato a todas las personas que presentan un determinado riesgo de sufrir un trastorno concreto de conducta sin saber cuál de ellas llegará a exteriorizar finalmente dicho trastorno. Una persona puede presentar un factor genético de riesgo pero es sólo un elemento más de la ecuación humana.

### 3. *Certeza*

En relación con el sistema judicial, la ciencia promete asimismo introducir un nivel de precisión en procedimientos a menudo impregnados de ambigüedad. La certeza incrementa la eficacia y convalida los resultados, pero la ciencia está lejos de ser una actividad que ofrece precisión y los científicos se muestran cautos a la hora de aceptar nuevos descubrimientos o teorías que contradigan las teorías aceptadas. Incluso dentro del campo de la genética, la controversia naturaleza/educación pone de manifiesto que los propios científicos no están en absoluto seguros de adónde nos conduce la genética.

## Conclusión

Tras estas tres cuestiones se encuentran otras más fundamentales sobre el modo en que el conocimiento genético debería ser utilizado en el sistema judicial y si los trastornos de la conducta de origen genético deberían ser tratados como una enfermedad o ser castigados como infracciones penales. Al abordar la primera cuestión, hay que tener en cuenta algunas diferencias fundamentales sobre la forma en que la ciencia y el sistema judicial desarrollan sus funciones. En la ciencia, el conocimiento se adquiere mediante la repetición de observaciones y experimentos y lo que se conoce puede llegar a modificarse con el tiempo. En el sistema judicial, sin embargo, se deben adoptar decisiones en un determinado momento y generalmente no se puede esperar a que la ciencia continúe revisando y perfeccionando su trabajo. Dados estos diferentes métodos de determinar los «hechos», ¿cómo puede el Derecho hacer un mejor uso de los conocimientos generados por la ciencia? Podría aprenderse mucho respecto de la utilización del conocimiento genético si se examina la forma en que se ha aplicado la ciencia generalmente para la resolución de las cuestiones jurídicas (Carnegie Commission, 1993).

La otra cuestión —el tratar los trastornos de la conducta de raíz genética como una enfermedad o como una infracción penal— presenta un desafío normativo más decisivo. Plantea preguntas sobre el significado de conceptos tales como la justicia, la auto-

nomía, la responsabilidad y la culpabilidad, que están todos ellos íntimamente ligados a la libertad humana. El conocimiento genético genera alternativas tanto para los individuos como para las instituciones sociales y, con relativa frecuencia, estas alternativas entran en colisión. La forma de resolver ese conflicto desde el Derecho tendrá profundas consecuencias en el trato que el sistema judicial dé a las personas. Tras todo esto hay un reto para que investigadores y clínicos consideren sus responsabilidades y su capacidad de impedir que se produzcan interpretaciones y aplicaciones jurídicas erróneas del conocimiento genético referido a la conducta.

## **Bibliografía**

**Carnegie Commission on Science, Technology and the Government**, *Science and Technology in Judicial Decision Making* (Autor: New York, NY, marzo 1993).

**Dreyfuss, Rachelle, Cooper and Nelkin, Dorothy**: «The Jurisprudence of Genstics», *Vanderbilt Law Review* 45, 313-348, marzo 1992.

**Gould, Stephen Jay**: *The Mismeasure of Man* (New York, NY: Norton, 1981).

**Holtzman, Neil A.**: *Proceed with Caution* (Baltimore: John Hopkins University Press, 1989)

**Morris, Norval**: «Linking Genetics, Behavior and Responsibility: Legal Implications» in Mark S. Frankel and Albert. H. Teich (eds.): *Ethics, Law and Policy at the Genstic Frontier* (Washington, D.C.: AAAS Press, 1993) (in prensa).

## ALEGACIONES Y PRUEBAS

### Neil A. Holtzman

Catedrático de Pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad John Hopkins, Baltimore. Titular de Política y Gestión Sanitaria y de Epidemiología en la Escuela de Higiene y Salud Pública. Estados Unidos de América.

Tanto científicos como profanos coinciden en afirmar que la identificación y secuenciación de todos los genes humanos (finalidad del Proyecto del Genoma Humano) nos facilitará la clave de una gran diversidad de enfermedades. Daniel Koshland, eminente bioquímico y director de la revista *Science*, defiende que «ningún grupo obtendrá mayor beneficio (de la identificación de los genes humanos) que los indigentes, ya que muchos de ellos sufren trastornos de conducta que se podrán prevenir o tratar gracias a los resultados del Proyecto Genoma»<sup>1</sup>. En la portada de una edición del *New York Times* el año pasado se publicaba un artículo bajo el titular de «Un estudio pone de manifiesto la vinculación de los factores genéticos con la criminalidad»<sup>2</sup>. Un artículo reciente publicado en *Science* sugería que el divorcio podría tener un origen genético<sup>3</sup>.

¿Contribuyen los genes de forma decisiva a originar situaciones de indigencia, delincuencia, divorcio y otros problemas complejos

<sup>1</sup> Powledge T., *Toward the year 2005*. 1989, 246 (8), Supplement: pp. 1, 6-7.

<sup>2</sup> Butterfield F., «Studies find a family link to criminality», *New York Times*, enero de 1992, 31:1.

<sup>3</sup> Holden C., «Why divorce runs in families», *Science*, 1992, 258: 1734.

como el alcoholismo y trastornos del aprendizaje? Si es así, ¿encontrar los genes respectivos causantes de estas situaciones solucionaría estos problemas? La publicidad que se ha dado a la genética sugiere que la respuesta a ambas preguntas es afirmativa. Si estas alegaciones fueran ciertas, el conocimiento del genoma humano presentaría una amenaza para la libertad humana. Antes de entrar a analizar dicha amenaza, reflexionaré sobre la ciencia y las pruebas que respaldan tales alegaciones.

La identificación de los genes humanos mejorará nuestra capacidad para detectar y, en algunos casos, tratar los trastornos de origen hereditario, según las leyes de Mendel, y que, por tanto, pueden explicarse por las mutaciones experimentadas en un solo gen. El cartografiado de los genes relacionados con enfermedades depende de encontrar familias en las que un rasgo o enfermedad siga las leyes de Mendel. La afirmación de que se ha identificado a los genes causantes del trastorno afectivo bipolar y la esquizofrenia —dos alteraciones que Koshland podría haber tenido en cuenta al realizar sus comentarios sobre los indigentes— se basa en el estudio de familias en las que las enfermedades parecían cumplir las leyes de Mendel. Otros estudios posteriores realizados en estas familias han negado las afirmaciones iniciales<sup>4</sup>. Además, sólo una minoría de los indigentes sufre trastornos mentales<sup>5</sup>.

A veces se ha observado que un reducido grupo de gente que padece una enfermedad común y compleja ha heredado la enfermedad con arreglo a las leyes de Mendel, lo que sugiere claramente que la enfermedad en estas familias tiene su origen en un único gen. Esto se ha demostrado en el caso de un pequeño grupo de pacientes con la enfermedad coronaria hipercolesterolémica, la enfermedad de Alzheimer y los cánceres de colon y de mama, pero todavía no puede ser demostrado en el caso del trastorno bipolar afectivo y la esquizofrenia. Como las leyes de Mendel no se cumplen en la mayoría de las familias que poseen estas enfermedades, sabemos que es necesario algo más que alteraciones en un solo gen para que se manifieste la enfermedad.

El gen cuyas mutaciones son responsables de una enfermedad unigénica puede ser completamente normal en formas complejas. Alternativamente, podría estar presente la misma mutación (o mutaciones), pero sus efectos estarían modificados por la presencia de formas variantes de otros genes o por el estilo de vida, la dieta y factores ambientales. Ahora bien, podría darse el caso de que se presentaran diferentes mutaciones en el mismo gen, pero

<sup>4</sup> Horgan H., «Eugenics revisited», *Scientific American*, 1993, 268 (6), 123-31.

<sup>5</sup> Wincleby, M.; Rockhill, B. J. D.; Fortmann, S., «The medical origins of homelessness», *American Journal of Public Health*, 1992, 82(10), 1394-8.

serían de las que no producen un efecto tan grave, excepto, de nuevo, si se producen en concurrencia con otros factores genéticos, de comportamiento y ambientales. Solamente cuando se esclarezca la mayoría si no la totalidad de estos factores y se desarrollen métodos para determinar su presencia será posible predecir con un alto grado de probabilidad la aparición futura de trastornos complejos.

Desgraciadamente, las técnicas matemáticas utilizadas para cartografiar genes cuyas mutaciones conducen a las enfermedades mendelianas no bastarán para localizar los genes que contribuyen —aunque no sean ni necesarios ni suficientes— a la aparición de enfermedades complejas de múltiples factores<sup>6</sup>. Otro método supone la búsqueda de una relación entre una variante de un gen «candidato» que prácticamente pudiera explicar la aparición del trastorno. Las afirmaciones hechas en el sentido de que este planteamiento ha conducido al descubrimiento de un gen que constituye el origen del alcoholismo no tienen suficiente base<sup>7</sup>. Otros enfoques, como los estudios efectuados sobre casos de gemelos y de adopción están cargados de dificultades<sup>8</sup> y no pueden conducir a la identificación de genes específicos.

Por lo tanto, es muy dudoso que la cartografía del genoma humano nos faciliten métodos de análisis y prueba que tengan un gran valor predictivo de alteraciones complejas. Únicamente llegaremos a tal situación cuando seamos capaces de detectar todos los múltiples factores que intervienen en una determinada alteración. En el caso de «trastornos» nebulosos como la indigencia o el alcoholismo, los factores más importantes se encontrarían en el medio social. El individuo con factores de riesgo puede verse incapaz de contrarrestar las circunstancias.

Si los genes no contribuyen de forma decisiva a las situaciones de indigencia, delincuencia y otros problemas complejos, la investigación genética no tiene probabilidades de obtener soluciones a dichos problemas. ¿Por qué entonces se hacen afirmaciones exageradas? Es más fácil perdonar estas afirmaciones a los periodistas, que puede que no tengan muchos conocimientos del tema, que a los científicos, que deben tener cierto conocimiento de la genética. Quizá lo hacen para fomentar el interés por la investigación genética. En Estados Unidos la financiación del Proyecto Genoma Humano exige su aprobación por el Congreso. Pocos congresistas han oído hablar de muchos trastornos unigénicos

---

<sup>6</sup> Greenberg, D., «Linkage analysis of "necessary" disease loci versus "susceptibility" loci», *American Journal of Human Genetics*, 1993, 52: 135-43.

<sup>7</sup> Gelernter, J., Goldman, D. R. N., «The A1 allele at the D2 dopamine receptor gene and alcoholism», *Journal of the American Medical Association*, 1993, 269: 1673-7.

<sup>8</sup> Horgan H., *Opus. Cit*

raros, pero sí han oído hablar de enfermedades comunes y tienen mayores probabilidades de prestar su apoyo a la investigación que se ocupe de ellas. Desgraciadamente, las afirmaciones realizadas sin fundamento pueden producir una reacción contraria al apoyo de la investigación científica. Las afirmaciones en beneficio de la investigación genética pueden despertar los temores sobre la eugenesia o, como sugiere el título de esta Ponencia, plantear amenazas a la libertad del hombre.

Creo que existe otra razón para realizar estas afirmaciones y también constituye una amenaza para la libertad y la dignidad del ser humano. Se trata de la visión simplista de atribuir la existencia de problemas complejos a causas simples, en este caso a los genes. Esto puede considerarse como una forma de echar la culpa a las víctimas, pero es una culpa de la que no es responsable la víctima, que no puede elegir sus genes. La solución genética absuelve a la sociedad de la responsabilidad que ésta tiene en relación con problemas complejos. La incidencia de la indigencia, el alcoholismo, el comportamiento delictivo y el divorcio varía entre los distintos países y a lo largo del tiempo en un mismo país, sugiriendo que los genes no desempeñan un papel decisivo. Se prestaría un mejor servicio a la libertad si se buscaran las raíces de algunos problemas complejos en un territorio más fértil que el del genoma humano.

## LA LIBERTAD DEL HOMBRE Y EL GENOMA

*Michael Kirby*

Presidente de la Corte de Apelación, Corte Suprema de Nueva Gales del Sur. Australia.

El jueves pasado, en el lejano Sidney, Australia, estaba vestido con una toga carmesí y estaba estimando o desestimando apelaciones de personas que están en la cárcel en este momento por decisiones mías. El viernes, estaba estudiando apelaciones civiles y mi base de legitimidad para hablarles a ustedes se debe a que soy juez, y en el fondo, al menos en el sistema de Derecho jurisprudencial consuetudinario (*common law*) que tienen los pueblos de habla inglesa, las decisiones en relación a la genética, en relación al Proyecto Genoma Humano, a falta de cualquier otro Derecho, serán tomadas por gente como yo. Los jueces tendrán que decidir la cuestión de fondo. Esto es evidentemente un sistema muy defectuoso, pero es el resultado de no ser capaces de actuar eficazmente para elaborar un derecho bien pensado y con principios. ¿Cómo se puede hacer esto? A nivel nacional, la resistencia deriva del hecho de que los políticos en el Parlamento encuentran que los problemas de este tipo planteados por el Proyecto Genoma Humano son muy desalentadores, no suponen votos, se pueden perder muchos votos, así que se tiende a no hacer nada.

En Australia, durante diez años, presidí la Comisión de Reforma Legal, que ayuda al Parlamento federal a desarrollar el Derecho. Se pidió a esta comisión, a comienzos de su existencia, que estudiara la legislación sobre trasplantes de tejido humano. Una

cuestión muy delicada, pero en cierta forma análogo al que estamos tratando aquí. Nos reunimos los expertos, consultamos a la comunidad, consultamos a la gente relacionada con ello, como Frits Hondius dijo qué debíamos hacer, y finalmente elaboramos un informe que se enfrentaba a las preguntas difíciles: la definición de la muerte, si se permite a los niños donar, si se permite seleccionar a los candidatos a un trasplante, si se permite la venta de partes del cuerpo. Problemas del tipo de los que presenta el Proyecto Genoma Humano en una multiplicidad mucho mayor.

A nivel internacional, porque éste es un problema internacional, tenemos un problema incluso mayor debido a la diversidad de culturas, religiones y tradiciones jurídicas. Pero se pueden hacer cosas. En una manifestación anterior sobre el impacto de la tecnología en el Derecho, presidí un comité de la OCDE que estudiaba el desarrollo de directrices para los flujos de datos a través de las fronteras y la protección de la intimidad. Esas directrices fueron finalmente adoptadas y aceptadas por la OCDE, recomendadas a los países miembros y creo que ahora casi todos los países miembros, incluido el mío propio, incluido Japón, países con tradiciones jurídicas absolutamente diferentes, han adoptado leyes, vinculantes y en vigor en sus países, para la protección de la intimidad en el contexto de los flujos de datos a través de las fronteras. Es un poco irritante para una persona de Australia sentarse y escuchar lo que se hace en Europa, o sentarse y escuchar lo que se hace en Estados Unidos. El Proyecto Genoma Humano, como la informática, es una preocupación mundial. No es simplemente una preocupación para Europa o Norteamérica, es una preocupación para toda la humanidad, quizás de forma mucho más grave que la informática. Así que tenemos que desarrollar instituciones internacionales para tratar con él. Se puede hacer. En la comisión mundial sobre el SIDA, por ejemplo, se están elaborando principios sobre la forma de tratar a los presos que tienen SIDA y esos principios se reflejan en la política y la legislación local. Así que, con todos mis respetos hacia la Oficina del Genoma Humano (HUGO), creo que tenemos que lograr que tenga detrás la legitimidad de los Estados, que pueda dar ímpetu de forma intercontinental a los problemas del tipo que hemos estado escuchando hoy y que escucharemos mañana.

Ahora bien, hay asuntos que deberían preocuparnos, hemos escuchado algunos esta mañana. La preocupación por las actitudes de los gobiernos. Cuando Karl Brandt, uno de los médicos nazis, llegó a la hora de la muerte, dijo: «sólo he hecho lo que he hecho por mi país en un tiempo de guerra». Y eso estaba justificado, era una justificación para él, para romper los principios básicos en relación a la experimentación científica. Bueno, puede que desdeñemos eso y puede que el código de Nuremberg diga que no es suficientemente bueno, pero en la reciente «Tormenta del

Desierto», el Gobierno de Estados Unidos aceptó del principio de consentimiento informado en defensa de los intereses nacionales de Estados Unidos. Así que, cuando miramos a los problemas que tenemos por delante, creo que tenemos lecciones que aprender de lo que ha ocurrido antes. Y tenemos lecciones que aprender porque en esta reunión somos todos personas acomodadas de tradición occidental, o casi todos nosotros. Esto es un problema que preocupa, como hemos oído, a los japoneses, y si los coreanos del sur y la gente de Singapur y los chinos no están ahora representados en gran número, pronto lo estarán. Y no comparten algunos de nuestros principios fundamentales. El renacimiento confucionista a que nos enfrentamos en el mundo parte de premisas absolutamente distintas, no desde el individuo sino de la comunidad, no habla de derechos, sino de obligaciones, no habla del Estado de Derecho sino del imperio de poderosos hombres virtuosos. Así que, cuando oigo que los científicos se reúnen para hablar del Proyecto Genoma Humano me alegro mucho, pero me alegraría aún más si pudiéramos reunir a los abogados y los moralistas con los científicos y tener alrededor muchos rostros orientales y rostros negros para tratar los asuntos que nos son comunes.

Cuando vine aquí, y nadie ha venido a esta conferencia desde más lejos, pensé en los grandes experimentos sociales de nuestro siglo. Se prohibieron, y eso fracasó, pero todavía llevamos las cicatrices a nivel internacional de nuestra respuesta a las drogas. Hubo comunismo, y fracasó, y hubo autodeterminación, y los principios de la autodeterminación todavía se están abriendo camino hoy, señoras y caballeros, como el Día del Imperio. Cuando era niño en Australia celebrábamos el cumpleaños de la Reina Victoria como un imperio sobre el que el sol nunca se pondría. Bueno, pues se puso. Y la autodeterminación se abre camino en Yugoslavia y en la Unión Soviética. Pero otro gran experimento fue la eugenesia y tenemos que aprender de la historia si no queremos repetir sus errores. Tengo cinco mandamientos con los que terminaré esta sesión. Tendría diez, como el Todopoderoso, pero el presidente no me ha dado bastante tiempo. Quizás el Todopoderoso debería haber sido limitado de la misma manera y se podría haber dejado algunos fuera.

El primero es que no actuar, no elaborar principios jurídicos, es tomar una decisión, porque la ciencia correrá hacia adelante y no será controlada en una forma en la que quizás, de modo retrospectivo, querríamos. En segundo lugar, deberíamos tratar de enmarcar nuestras leyes sobre el tema de forma coherente con la normativa internacional de derechos humanos. En estos dos puntos reflejo lo que ha dicho Frits Hondius. En tercer lugar, y Frits lo dijo también, tenemos que consultar no sólo a la comunidad en general, sino también a todos los que están implicados. Gente

que de hecho va a recibir los beneficios y a sufrir los problemas del Proyecto Genoma Humano. En cuarto lugar, como con el SIDA, debemos basar nuestras leyes y nuestra política en la buena ciencia, no en la ignorancia o en la metodología o siquiera con respeto, en la religión, sino en la buena ciencia. Y en quinto lugar, a fin de ser eficaces, tenemos que encontrar mecanismos a nivel internacional. En cierta forma, éste es el reto mayor de todos, pero se puede hacer y por consideración al Proyecto Genoma Humano y por consideración a la humanidad se debe hacer y debemos desempeñar un papel para asegurarnos de que se hace.

## **BENEFICIOS Y LIMITES DE LA LIBERTAD EN LA CIENCIA GENETICA**

*J. Robert Nelson*

Director de programas del Instituto de Religión. Centro Médico de Houston, Texas. Estados Unidos de América.

### **La falta de libertad en la sociedad humana**

El concepto de libertad posee centenares de caras. Algunas de ellas nos muestran las características de la ciencia y la tecnología genéticas. A través de sus ojos se ven, por primera vez en la historia, los elementos infinitamente diminutos de la célula y la molécula de ADN. A través de sus oídos se escuchan los gritos y lamentos de incontables personas que sufren la aflicción y el dolor de enfermedades congénitas y las punzadas del hambre. A través de su bocas, las caras de la genética hablan un lenguaje nuevo de *Contigs* y *Riflips* y polimorfismos, pero también el lenguaje de la provisión de alimentos, la prevención de las enfermedades, la terapéutica y la salud. Estas son palabras de esperanza y de alegría para personas que son política y económicamente libres para disfrutar de los beneficios prometidos. No obstante, para la mayor parte de la humanidad, para la que tales libertades no significan nada ni mejoran su realidad, no tienen ningún sentido ni el gran entusiasmo suscitado por el Proyecto Genoma Humano, ni gran parte de nuestros debates sobre sus aspectos éticos, sociales y jurídicos. Sabemos que la investigación genética es muy importante y los debates sobre ella indispensables. Sin embargo,

una profunda preocupación por la libertad humana debe mantenernos sensibilizados ante el imperativo moral de extender las libertades de la prevención de enfermedades a todos aquellos que continúan esclavizados por la enfermedad, la minusvalía, la pobreza y el hambre.

## **Libertad para saber**

Algunas caras de la libertad expresan la oportunidad y la apertura tanto al conocimiento como a la acción, es decir, la libertad para aprender y la libertad para aplicar lo que se ha aprendido. Además, la palabra «libertad» significa emancipación y liberación de las fuerzas y situaciones que restringen la libertad o la mantienen cautiva.

En la esfera de la biología molecular y la ingeniería genética, las libertades para saber y actuar no son ambiguas, son bienes que se manifiestan de forma evidente, según la creencia de mucha gente. En el lenguaje de los derechos humanos, como ha quedado codificado en varias declaraciones de Naciones Unidas y expresado en las constituciones de las naciones democráticas, la libertad para informarse, pensar y aprender es un bien incondicional. Se trata prácticamente de una ley natural, que ninguna persona inteligente y cabal cuestionaría o violaría. Esta libertad pertenece a los estatutos que rigen la ciencia moderna, que dicho así parece bastante cierto.

¿Podemos afirmar, por lo tanto, que no existen inhibiciones o limitaciones que se puedan imponer razonablemente sobre la libertad para conocer? Al menos en teoría, afirmamos una libertad incondicional de búsqueda de información e investigación, pero realmente tenemos que reconocer que existen límites a esta libertad. Algunas de las limitaciones son reconocidas como resultado de la prudencia y juicio personales; otras vienen impuestas por poderes que, o bien están relacionados con la institución del investigador o se sitúan muy lejos de ella. Vienen al caso algunos ejemplos de distinto grado de gravedad. Aquí nos limitaremos a abordar las restricciones reales o recomendables sobre la libertad de saber. Más adelante valoraremos las que afectan a la actividad.

Existen pocos lugares en el mundo donde se aplique a la economía de mercado el principio *laissez-faire* sin reservas. De igual modo, el campo de la investigación genética también tiene barreras al conocimiento.

Pregunta: ¿La predisposición hacia la conducta delictiva y violenta puede deberse a causas genéticas? La respuesta dada por el director de los Institutos Nacionales de Sanidad estadounidenses es que no es una pregunta legítima. Así, se canceló la financiación de un proyecto de investigación que ascendía a 78.000 dólares, después de haber sido otorgada la subvención y de haberse realizado preparativos para la conferencia. ¿Fue este acto de retracción una flagrante violación de la libertad de cátedra, de la libertad de pensamiento? Sí, dijo el médico genetista Paul Billings de San Francisco. No, dijeron Ruth Hubbard y Elijah Wald de Cambridge, ya que la investigación se encuentra inevitablemente sesgada en favor de aquellos que defienden la eugenesia o que creen que la «inferioridad racial» y la «predisposición a la delincuencia» son corolarios y tienen un fundamento genético<sup>1</sup>. Lo que se cuestiona no es la pregunta misma sino la libertad para debatirla y, en última instancia, revelar las pruebas científicas y sociales de la aceptación o rechazo de tal cuestión.

El descubrimiento del género de un embrión se ha convertido en algo generalizado como procedimiento normal en la atención prenatal. ¿No existe una libertad para saber si se espera —o quizá se destruye— un feto de sexo masculino o femenino? Este asunto es mucho más complejo que el de una investigación intelectual. Algunos dicen que es demasiado peligroso conocer esta información, que ni siquiera se debería permitir su búsqueda. La prohibición derivada de la oposición religiosa y moral al aborto es coherente con este punto de vista.

Ciertas iglesias ortodoxas, la católica y la protestante defienden esa limitación del derecho a conocer. Creen que el valor de la vida humana trasciende el valor del conocimiento y de la libertad de informarse. Por otro lado, confesiones que son permisivas con el aborto también se unen a la «solicitud de prohibición de la experimentación genética para la elección de sexo»<sup>2</sup>. Existe respecto de este punto una ambigüedad moral entre los defensores a ultranza del feminismo, debido a la tradición cultural que persiste desde hace siglos de favorecer a los niños sobre las niñas. En India y China, donde la presión demográfica es claramente una amenaza, es habitual el aborto e incluso el infanticidio de fetos o recién nacidos del sexo femenino. Incluso, con independencia de estos patrones culturales y preceptos religiosos, existe una oposición a la determinación del género de los embriones y fetos. En su estudio ampliamente citado sobre las prácticas genéticas desarrolladas en doce países, John C. Fletcher y Dorothy C. Wertz

<sup>1</sup> Billings Paul; Hubbard, Ruth; Wald Elijah (1992 November), *Academic Freedom; Responsible Science*. *Gene Watch*, 8, 1-3.

<sup>2</sup> Consejo Mundial de las Iglesias, 1989, *Biotechnology: Its Challenge to the Churches and the World*, Geneva, World Council of Churches, 2.

se hacían eco de opiniones contradictorias sobre si los médicos deberían mantener la más estricta confidencialidad sobre los resultados de las pruebas. Los investigadores llegaron a la conclusión de que «el diagnóstico sólo debe utilizarse para facilitar información a los padres y médicos sobre la salud del feto»<sup>3</sup>, con la única excepción de las enfermedades vinculadas al sexo, como el cromosoma X-frágil, casos en los que la confidencialidad no sería ética. En efecto, advierten que los padres no tienen derecho a saber, pero reivindican el derecho general al aborto. «Los genetistas no tienen la obligación de cooperar con los deseos paternales de abortar para elegir el sexo de sus hijos porque 1) el género no es una enfermedad genética; 2) se vulnera la igualdad entre hombres y mujeres, y 3) la elección de sexo sienta precedentes en relación con la eugenesia... La elección de sexo desacredita la imagen pública del diagnóstico prenatal y de la genética clínica»<sup>4</sup>. Su razonamiento ético se basa, por consiguiente, tanto en principios éticos como en el pragmatismo, y no explícitamente en la religión.

Los devotos de las iglesias miembros del Consejo Mundial de Iglesias les impelen a aconsejar a «los gobiernos que prohíban la investigación y experimentación embrionica de cualquier tipo, y, en caso de realizarse, que las autoricen sólo en circunstancias perfectamente definidas»<sup>5</sup>. Sin embargo, ¿en dicha resolución no se establecen cuáles pueden ser esas circunstancias «perfectamente definidas»? Aun así las iglesias se muestran reacias a ser tan categóricas como las directrices de la Iglesia católica de 1987, que no permiten la intervención en embriones para finalidades experimentales, sino únicamente para la terapéutica del feto<sup>6</sup>. Esta última condición se satisface en la actualidad mediante cirugía fetal *in* o *ex utero*, que ya se ha puesto en práctica, pero queda excluida la cirugía de genes en la fase cigótica, después de la fertilización *in vitro* y antes de la implantación uterina. La selección previa a la implantación del cigoto, a pesar de conservar todo su potencial para el desarrollo individual, es ilícita a los ojos de la Iglesia, por mucha información útil que pueda llegar a aportar<sup>7</sup>.

Con esto doy por concluido el tema de las excepciones a la libertad de investigación genética. Es necesario mencionar otro

<sup>3</sup> Fletcher, John C. and Wertz, Dorothy C. (1990), «Ethics, law and medical genetics: after the human genome is mapped», *Emory Law Journal*, 39:789.

<sup>4</sup> *Ibid.*, 788.

<sup>5</sup> Consejo Mundial de Iglesias, *op. cit.*, 2.

<sup>6</sup> Juan Pablo II, 1987. Directrices sobre el respeto a la vida humana desde su origen y sobre la dignidad de la procreación. *Origines* 16, 697-711.

<sup>7</sup> Grobstein, Kenneth (1988), *Science and the Unborn*, New York, Basic Books, 1988. Reconoce las inhibiciones existentes en contra de la experimentación, pero lamenta la no disponibilidad de gran parte de la valiosa información biológica originada por la misma.

aspecto de esta libertad. La contrapartida de la libertad, en términos morales, es siempre y en cualquier parte la responsabilidad. En el campo de la investigación científica, especialmente en genética, no existe el conocimiento por que sí. La decodificación del ADN y el esclarecimiento de los secretos de su recombinación y la creación de proteínas no es un juego intelectual, como un crucigrama que se resuelve por placer o una competición de ajedrez. La investigación genética exige comunicar y compartir la información de los descubrimientos. Esta es la razón por la cual existe un gran número de publicaciones, resultando indispensables los artículos que en ellas aparecen.

Una persona sin formación científica puede aportar una sugerencia digna de todo respeto. Es la siguiente: dejemos que los investigadores genéticos reconozcan sus responsabilidades no sólo ante sus colegas, dentro de sus respectivas subespecialidades, sino también ante la mayor parte de la sociedad humana de la que forman parte ineludible. Es cierto que algunos pueden pasar con facilidad de su trabajo en el laboratorio al aula, la televisión, al procesador de textos y a la sala de conferencias sin abandonar su línea de investigación. Son personas extraordinarias, pero se trata de un número reducido. La gran mayoría son científicos que persisten en su línea de investigación dentro de un área claramente delimitada y que no participan en ningún debate interdisciplinar sobre las consecuencias generales de su trabajo. El *American Program of Ethical, Legal and Social Issues (ELSI)* (Programa estadounidense sobre cuestiones éticas, jurídicas y sociales), que está comprendido en el Proyecto Genoma Humano, está consiguiendo su objetivo a través de conferencias con amplia representación y proyectos de estudio. No obstante, serviría mejor a los intereses de todas las personas participantes en el Proyecto Genoma Humano o afectadas por él, si se organizaran debates ELSI más reducidos e informales en todas las localidades donde trabajan los investigadores. Las universidades y los centros médicos más importantes son los foros normalmente preferidos. Algunas empresas de biotecnología, en especial Genentech, actualmente instan a sus investigadores a participar en un debate más amplio.

## Libertad para actuar

Existen dos estereotipos populares que generan ideas erróneas sobre la ciencia genética. El primero es la idea de «jugar a ser Dios» y el otro es la noción de que «lo que se puede hacer, se debe hacer». La repetición acrítica de ambos ya ha provocado mucha confusión. El uso frecuente de la expresión «jugar a ser Dios» resulta frívolo, porque postula un Dios que utiliza su om-

nipotencia de forma caprichosa sin dirección o control moral: un mago cósmico cuyo trabajo de creación de la materia y de la vida puede ahora ser emulado por los genetistas. El mitológico Zeus puede encajar en esta descripción, pero no el Dios de los cristianos y de los judíos. También hay que buscar una mayor transparencia en la falacia de «hacer todo aquello que se pueda hacer». Como máxima, no sirve a ningún propósito en particular. Desestima tanto los límites morales como los económicos. La tecnología científica posibilita todo tipo de actividades que contaminan y destruyen el medioambiente terrestre y que hacen estragos en la humanidad, ya sea intencionadamente o por negligencia. No se ha trazado una línea que delimite la libertad de conocer y la libertad de hacer.

Las palabras clave en los debates sobre los límites de la ingeniería genética son «elección» y «dilema». La primera pregunta que debe plantearse sobre un proyecto factible pero de dudosa finalidad es «¿quién decide?». Cuando los factores positivos y negativos parecen estar equilibrados, es clásico hablar de «dilemas éticos». Durante los últimos veinticinco años se han desarrollado en la práctica dos líneas de actuación en general encomiables. Una es la norma del «consentimiento informado», iniciado por la Asociación Médica Mundial. Su contrapartida americana son las Institutional Review Boards, que en muchas comunidades evalúan y juzgan los protocolos de investigación con respecto a la utilización de sujetos humanos en procedimientos experimentales. Más recientemente, a esta clase de regulaciones se han añadido normas muy estrictas destinadas a proporcionar a la experimentación animal un tratamiento humanizado, desde los ratones a los chimpancés. La libertad de participar activamente en las ciencias biológicas y la medicina queda sujeta entonces a un mayor control y limitaciones que la libertad de conocer. Se pueden exponer algunos ejemplos, algunos vigentes y otros recomendados.

El Comité Consultivo del ADN Recombinante de los NIH nació en 1975, cuando los microbiólogos temían las consecuencias potencialmente peligrosas derivadas de las nuevas técnicas. La famosa Conferencia de Asilomar, California, fue alabada como un ejemplo sin precedentes de la forma en que los científicos podían imponer restricciones —de hecho, una moratoria— sobre la libertad de actuar. El comité ha demostrado desde entonces una capacidad extraordinaria para retirar su apoyo a la terapéutica genética de células somáticas en pacientes humanos en tanto no se hayan superado las últimas barreras sobre su seguridad. Esto se demostró en el caso de la terapéutica de sustitución de un gen en un niño que poseía una extraña enfermedad, la deficiencia de adenosín deaminasa (ADA) que llevó a cabo con éxito en 1990 el Doctor W.

French Anderson. Esta cautelosa preparación, que duró varios años, ha abierto el camino hacia otros procedimientos de tratamiento de pacientes con enfermedades genéticas.

Por el contrario, el acceso a la línea germinal o a la terapéutica de células sexuales continúa cerrada, en lo que concierne a la investigación realizada con fondos públicos. En este caso, existen al menos tres impedimentos. Uno es el problema técnico en sí, que es mucho más complicado que el tratamiento de una deficiencia en un único gen. El segundo se debe al hecho conocido de la irreversibilidad de las células germinales modificadas en la prole futura. Esto significa que el factor de riesgo continúa siendo desconocido y decisivo para individuos que aún no han sido concebidos<sup>8</sup>. El tercer impedimento es de orden filosófico, moral y teológico. Es un temor que surge no sólo del riesgo sino también de la ansiedad sobre la posibilidad de daños irreparables en la naturaleza humana. Los avances de la terapia germinal potenciarían los esfuerzos para modificar los genotipos y fenotipos humanos mediante una pretendida mejora de las características y capacidades.

Durante una década, las instituciones religiosas se han opuesto a la manipulación de línea germinal por estos tres motivos. Tanto el Consejo Nacional de Iglesias (1986) como el Consejo Mundial de Iglesias (1989) han adoptado posturas contrarias pero no tajantes. El primero recomendaba un planteamiento «extremadamente cauto» y el segundo, dirigido a una audiencia mundial, instaba a una prohibición «provisional» de las actividades. Aparentemente, ello se debe a que no podemos saber con antelación qué nuevos procedimientos podrían inventarse que pudieran eliminar el temor a exponer a individuos futuros y, en último término, al conjunto de la información genética de los seres humanos a riesgos indebidos.

La libertad de investigación en genética está limitada en diversos países por diferentes tipos de medidas políticas y jurídicas. La justificación para limitar la libertad generalmente se basa en la protección de las personas, animales y medio ambiente. La protección de las empresas comerciales es también una de las principales razones, especialmente en Estados Unidos. Muchos científicos abogan por la máxima libertad de investigación, a pesar de que admiten cierto control inevitable. Quieren disfrutar de la libertad de acceso a todos los tipos de organismos vivos que se encuentran en estado natural, a la vez que a aquellos modificados por medio de intervenciones genéticas en fragmentos de genes, bacterias, gusanos, peces y mamíferos. La argumentación en pro

---

<sup>8</sup> Nichols, Eve K. (1988), *Human Gene Therapy*. Cambridge, Harvard University Press, 165.

de esta libertad se basa principalmente en la prolífica naturaleza de millones de especies. Como lo expresan algunos, estos organismos son «muy comunes en la tierra». Obviamente, se afirma, se pueden poseer ejemplares individuales de determinadas especies, pero no la totalidad de una especie o subespecie. En cualquier caso, ese concepto de propiedad ha sido radicalmente revisado por la Oficina de Patentes de Estados Unidos. Mediante polémicas resoluciones se concedieron patentes sobre bacterias en 1980 y sobre ratones en 1988. Desde entonces, el número de patentes de animales transgénicos ha crecido con el rápido incremento del número de especies genéticamente alteradas. La intención de mezclar genes y hormonas de especies diferentes persigue la profundización en el conocimiento de las enfermedades genéticas, la elaboración de fármacos, la mejora de la calidad y el incremento de la producción de plantas y animales para el suministro de alimentos y, lo que es más evidente, el aumento de los ingresos que obtienen las empresas. A pesar de que éstos no son motivos desdeñables, sí plantean cuestiones muy polémicas para la comunidad científica internacional y para aquellos cuyo interés primordial es el dinero, la ecología, los animales, la ética filosófica y la religión. Todos ellos utilizan medios políticos para influir sobre la legislación y las medidas políticas.

Desde 1987, los representantes de la última categoría de organismos religiosos, como son las agrupaciones de iglesias, han urgido una moratoria sobre la concesión de patentes de organismos vivos. Sus inquietudes son diversas: protección económica para granjeros, ganaderos y determinadas naciones pobres; respeto por los animales; el carácter sagrado de la relación entre humanos y animales, y, fundamentalmente, el posible efecto perjudicial de una concepción cada vez más reduccionista y mecanicista de la vida humana. Esta última preocupación se ha intensificado por la política desarrollada por el gobierno en 1992, al permitir la asignación de patentes de cientos de genes en fragmentos de ADN, incluso antes de que se pueda saber qué función tienen.

Actualmente resulta bastante evidente que las protestas de las organizaciones religiosas y sociales no han surtido efecto en su intento de influir en la política de los gobiernos y en las prácticas a nivel nacional. La cuestión es tan compleja a la vez que queda tan lejos de la experiencia de la mayor parte de los ciudadanos que no suscita mucha polémica pública. Para muchos profesionales de la biología molecular y de la biotecnología, entre los que incluyo a empresas e inversores, se trata de una inquietud de grandes proporciones.

Sin embargo, algo que nos aclara el problema de las patentes es que el ideal de libertad de obtención de información e investigación en genética va perdiendo su sentido real a medida que se incrementa la magnitud de su importancia a nivel comercial.

## FALACIA LEGISLATIVA

*María Dolores Vila-Coro Barrachina*

Profesora de Filosofía del Derecho, Moral y Política de la Universidad Complutense de Madrid. España.

### Introducción

Algunas Recomendaciones del Consejo de Europa y, concretamente en España, las leyes Sobre Técnicas de Reproducción Asistida 35/1988 y De Donación y Utilización de Embriones y Fetos Humanos o de sus Células, Tejidos u Organos 42/1988, que a continuación se comentan, tras fervorosa devoción por los Derechos Humanos utilizan una terminología que dificulta apreciar la trascendencia de los valores que conculcan. Su análisis me ha permitido descubrir o advertir lo que he dado en llamar «falacia legislativa». Intereses científicos, terapéuticos, económicos y políticos mueven los sutiles hilos de la falacia. La dignidad y la vida del hombre se ponen al servicio de la Ciencia y en peligro la esencia de lo humano. ¿Adónde nos conduce esta inversión de valores?

El término falacia, según Ferrater Mora, se usa en Filosofía con significado próximo al de sofisma. La falacia es un argumento aparente, pues no es un verdadero argumento o, al menos, no es un buen argumento. Tanto el sofisma como la falacia no constituyen formas válidas de razonar y, por tanto, las conclusiones a que conducen no son verdaderas. Generalmente al sofisma se le atribuye una mayor carga de intencionalidad y deseo de confundir

al oponente o derrotar al adversario que a la falacia. La falacia consiste a veces en un simple error o imprecisión en el razonamiento. Para este autor, «(...) como el sofista produce en el curso de su sofisma semejante tipo de argumento, no hay razón para establecer distinción entre sofisma y falacia»<sup>1</sup>.

En mi opinión se pueden incluir en el concepto «falacia» ciertos argumentos que no conducen directamente a un enunciado como conclusión del razonamiento. Provocan, sin embargo, en el sujeto una predisposición a aceptar otros enunciados que se expresan con posterioridad y contienen un error o un disvalor.

### En qué consiste la falacia?

1. La promulgación de las leyes mencionadas no siguió la tramitación de ley orgánica constitucionalmente exigible.

No se aprobó en el Pleno, sino por Comisiones.

2. En el Preámbulo o parte introductoria de algunas Recomendaciones del Consejo de Europa, y de las leyes españolas que vamos a analizar, se propone un *deber ser* en consonancia con el respeto a la dignidad de la persona y a los derechos que le son inherentes, de acuerdo con las Declaraciones de Derechos Humanos. Sin embargo, ese deber ser se contradice en el texto articulado, y se aumenta paulatinamente el tono del disvalor.
3. Se induce a error, al manipular el lenguaje y utilizar eufemismos que ocultan actuaciones inadmisibles. Se inventan nuevos términos y se generaliza indebidamente.
4. Se dificulta la comprensión de las normas, porque el mandato queda disperso en varios artículos que deben interpretarse a *sensu contrario*.
5. Muchos expertos son convocados, pero las instituciones que por su prestigio y competencia pueden emitir dictámenes autorizados, quedan al margen de áreas de conocimiento como la Psicología, Psiquiatría y Pediatría, que puedan desaconsejar aspectos de la ley por el alcance de sus consecuencias.

<sup>1</sup> Ferrater Mora, J., *Diccionario de Filosofía*, tomo II. Madrid, Alianza. 1990, p. 1120.

6. Se propone una ética civil consensuada, que desplaza los valores esenciales de la ética.

Las leyes 35/1988 Sobre Técnicas de Reproducción Asistida —en adelante R/A—, y 42/1988 De Donación y Utilización de Embriones y Fetos Humanos o de sus Células, Tejidos u Organos —en adelante Donación de Embriones— son un claro exponente de cuanto acabo de enunciar. No se tramitaron de acuerdo con el procedimiento de leyes orgánicas previsto por la Constitución, sino por Comisiones, sin obtener, por tanto, el consenso de la mayoría absoluta. El actual Proyecto de Código Penal se remite, en su artículo 166, a los «supuestos autorizados por la ley» para la «donación, utilización o destrucción de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos».

Como es sabido, el Preámbulo o Exposición de Motivos constituye la parte introductoria de una ley, es una declaración de intenciones que se desarrolla más adelante en el articulado o parte normativa. El *deber ser* del Preámbulo no tiene todavía fuerza vinculante. El legislador se obliga por una, llamémosle, promesa normativa, que se plasma y adquiere el carácter coactivo en el subsiguiente texto articulado. Deja sentados los principios por los que se va a regir la ley, hasta el punto de que se acude al Preámbulo para interpretar el significado de algún artículo de dudosa comprensión. Cuando el lector estudia una ley, sigue un tránsito mental natural que va del Preámbulo al texto articulado. Ese tránsito implica que las intenciones declaradas en el Preámbulo se extienden al texto articulado, porque la parte expositiva o descriptiva, en un cierto sentido, ampara la parte dispositiva o prescriptiva: el mandato.

Se ha cometido una falacia legislativa porque el *deber ser* del Preámbulo no se corresponde con el *deber ser* del mandato. Al decir que no se corresponde, no se trata de matices o de cuestiones accesorias, sino que se opone, que está en contradicción el *deber ser* del Preámbulo con el *deber ser* del mandato, envuelto en eufemismos y afirmaciones gratuitas.

¿Cómo es posible que el lector no se percate de una contradicción tan flagrante? He ahí la falacia: el ánimo y la actitud mental del sujeto están condicionados porque éste presupone que el *deber ser* del Preámbulo se reproducirá necesariamente en el articulado. De ese modo la acogida favorable que se ha dispensado a la intención del legislador se mantiene a lo largo de toda la ley, y ésa es la razón de que no se capte el mandato, disperso en varios artículos; ni que éstos hayan de interpretarse a *sensu contrario* para conocer su verdadero sentido, ni se perciba el alcance de algunas actividades que se permiten, ni se reconozca el eufemismo que oculta a la persona, ni la terminología impro-

cedente que se utiliza. Sancho Rebullida se refiere a la Ley sobre Reproducción Asistida:

«La ley de referencia ofrece aspectos de flagrante inconstitucionalidad pese a los eufemismos de que echa mano y pese a la enunciación de Principios Generales contenida en el capítulo II de muchos de los cuales se desvincula abiertamente el resto del articulado»<sup>2</sup>.

### **Antecedentes**

Ambas leyes tienen como antecedente la Recomendación 1046, adoptada el 24-9-1986, relativa a la utilización de embriones y fetos para fines diagnósticos, terapéuticos, científicos, industriales y comerciales.

Esta Recomendación, en los trece primeros puntos de la parte introductoria, reconoce que *la vida es humana desde la fecundación* (5 y 8). Considera que el *embrión* y el *feto humano* deben beneficiarse en todas las circunstancias del *respeto debido a la dignidad humana* (10).

Las reglas que propone la Recomendación se encuentran en su Anexo. *Permiten investigar sobre embriones no viables* a pesar de que, según las propias afirmaciones contenidas en la parte introductoria arriba mencionada, *son seres humanos vivos, seres humanos que se van a utilizar en beneficio de la Ciencia...* En el conflicto de valores aludido se *antepone la investigación a la vida humana*. Se antepone también *la viabilidad al derecho a la vida*.

Implica contradicción que el embrión «se beneficie en todas las circunstancias del respeto debido a la dignidad humana» y, sin embargo, se pueda investigar sobre él.

Recomendación 1100 -2 de febrero de 1989- *sobre la utilización de embriones y fetos humanos en la investigación científica*. Permite, como la anterior Recomendación, la investigación científica en embriones no viables. Avanza un paso más en la degradación del valor vida humana al permitir la *experimentación sobre fetos vivos si se consideran inviables*. *La inviabilidad deberá determinarse por defectos intrínsecos del embrión y del feto*. Excluye la inmadurez como causa de inviabilidad, que, no obstante, la ley española sí admite.

LEY 35/88 R/A. En el Preámbulo el legislador *seduce* al lector. Se congratula del progreso y capacidad creadora del ser humano: «Las técnicas han abierto expectativas y esperanzas en el trata-

<sup>2</sup> Sancho Rebullida, «Informe acerca de la posible inconstitucionalidad de la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida 35/1988», respondiendo a una consulta de Acción Familiar.

miento de la esterilidad: 700.000 parejas estériles casadas en edad fértil podrían beneficiarse en 40 % transferencia de embriones y 20 % Inseminación artificial». Se inquieta por las consecuencias de esas técnicas «propiciadoras de una diáspora de implicaciones que suscitan temor con alcances sociales, éticos, biomédicos y jurídicos principalmente». Afirma que «la investigación científica y tecnológica debe continuar su expansión y progreso limitada por su colisión con los derechos humanos y con la dignidad de los individuos, a la que no puede renunciarse». Más adelante repite que «la actuación debe ser desde el respeto a los derechos y libertades fundamentales de los hombres en estricto beneficio del ser humano». Se trata de asuntos de enorme responsabilidad, se dice, y «no siempre va a ser posible ni debe hacerse lo que se puede hacer...». ¿Puede existir una actitud más respetuosa, un deseo mayor de protección de lo humano, de la dignidad, de los valores...? Se afirma también que «el ser humano se ha dado los recursos para manipular su propia herencia e influir sobre ella modificándola». No es que el hombre pueda influir sobre su *propia herencia y modificarla*: serán, en todo caso, *unos científicos* los que podrán *influir y modificar* la herencia de *otras personas* y con ello *manipular su destino*. ¿Estaremos ante una nueva forma de dominio del hombre por el hombre? <sup>3</sup>

En el articulado, sin embargo, no se manifiestan *la inquietud ni el temor, ni se respetan los derechos, ni las libertades, ni la dignidad de los individuos*. Se degrada al ser humano al estatuto de *cosa*, de *objeto al servicio de intereses científicos y económicos*. Para lograr la degradación de lo humano se procede paulatinamente. Ya en el Preámbulo se adopta el término «preembrión», que se aplica a los 14 primeros días de vida del óvulo fecundado. Este término, según la opinión de genetistas y embriólogos, no tiene fundamento científico. Es una entelequia, «un cambio de palabras para justificar un cambio de actitudes» <sup>4</sup>.

En la Exposición de Motivos se pretende justificar el término «preembrión» porque «antes de la implantación, el desarrollo embriológico se mueve en la incertidumbre y con la implantación se puede comprobar su existencia». Se interfiere el ámbito ontológico con el gnoseológico. Es como decir: no me consta su existencia, luego no existe. Se invoca la «autoridad científica» (¿?) del Tribunal Constitucional alemán..., sin tener en cuenta las Declaraciones de Derechos Humanos suscritas por España, ni la opinión de los expertos al declarar que se debe respeto a *la vida*

<sup>3</sup> Vila-Coro, M. D., *El concebido no nacido en el orden jurídico*, tesis doctoral n.º 115/1991. Ed. de la Universidad Complutense. Madrid. 1991

<sup>4</sup> Los Profesores de genética Dres. Lacadena, Lejeune, Puerta y Bompiani lo han manifestado en las Jornadas sobre *Tecnología, Hombre y Ciencia* organizadas por IUVE y la Universidad Complutense de Madrid, 20-22 octubre 1992.

*humana desde la concepción* —por ejemplo: la Asociación Mundial Médica. Resolución de Ginebra 1948. Oslo 1970...—, entre otros muchos que son profesionalmente competentes para dictaminar: *no se ha tenido en cuenta la opinión de los expertos.*

En la Exposición de Motivos, al concebido no nacido se le denomina «material biológico», del que se dice que es «aquel desarrollo que abarca desde el momento de la fecundación del óvulo hasta el nacimiento». A continuación plantea «la necesidad de definir el *status* jurídico del desarrollo embrionario», afirmación gratuita que induce a error, pues el estatuto jurídico está perfectamente definido en el Código Civil. A tenor del artículo 29 Cc, «al concebido se le tiene por nacido para todo lo que le sea favorable». Como se puede observar, la degradación de la dignidad y del concepto de persona humana es progresivo<sup>5</sup>.

Con respecto a la reproducción asistida en la mujer sola, que en el articulado se admite, se refiere a ella en la Exposición de Motivos: «... desde el respeto a los derechos de la mujer a fundar su propia familia en los términos que establecen los acuerdos y pactos internacionales garantes de la igualdad de la mujer, la ley debe eliminar cualquier límite que socave su voluntad de procrear y constituir la forma de familia que considere libre y responsablemente».

«A esto se puede oponer que responsabilidad significa compromiso, compromiso ante uno mismo o ante los demás. El compromiso tiene como referencia unos principios, ya sean éticos ya sean jurídicos. Si se limita a exigencias personales, no será responsabilidad sino arbitrariedad. La mujer no puede establecer formas familiares distintas a las admitidas por nuestro ordenamiento, que constituyen el fundamento y la estructura de nuestra sociedad occidental. No pueden justificarse, en ningún caso, *so pretexto del respeto a los derechos de la mujer*, la unión de homosexuales y otras desviaciones de la naturaleza humana, ni la familia monoparental, por no ser ambientes aptos para el desarrollo de la personalidad de los hijos. Suprimiendo los límites que las leyes imponen a esta libertad de constituir nuevas fórmulas familiares, no se socava la voluntad de procrear. Lo que se socavan precisamente son los cimientos y las estructuras que sostienen y mantienen a la sociedad»<sup>6</sup>. Obsérvese cómo la terminología utilizada en la Exposición de Motivos tiende a crear confusión.

<sup>5</sup> Vid. Camacho Zancada, B., «Técnicas de Reproducción Asistida», *Veintiuno Revista de Pensamiento y Cultura*, otoño 1991. n.º 11, pp. 25 y ss.

<sup>6</sup> Vila-Coro, M. D., «Los derechos del menor en la nueva genética», *Revista General de Derecho*, Valencia, 1992, p. 2491.

### ¿Qué dice el texto articulado de la ley?

Los ejemplos que se citan a continuación bastan para demostrar lo expuesto<sup>7</sup>: al definir el ámbito de aplicación se dice que la ley regula las técnicas de reproducción asistida «cuando están científica y clínicamente indicadas...»(art. 1.º) Más adelante: «(...) tienen como finalidad fundamental la actuación médica ante la esterilidad humana». Obsérvese cómo ni en la reproducción asistida en la mujer soltera ni cuando interviene donante anónimo hay efectos terapéuticos. El progenitor estéril permanece estéril, no ve mejorada en absoluto su incapacidad. El donante no le cura, sino que suplanta sus funciones generativas. No están, por tanto «ni científica ni clínicamente indicadas»: se induce nuevamente a error al utilizar inadecuadamente el lenguaje.

### **Tampoco tiene efectos curativos «la selección de sexo por motivos terapéuticos»**

No se producen tales efectos y menos si se trata de enfermedades que se transmiten hereditariamente por medio de quien no padece la enfermedad, pero la provoca en sus descendientes. En el caso, por ejemplo, de la hemofilia o del daltonismo se seleccionan gametos aptos para producir una hembra porque así, se dice, se evita la enfermedad, cuando lo que se está haciendo es crear un individuo que no la va a padecer, pero que va a transmitir la dolencia a sus hijos. ¿Dónde están los efectos terapéuticos? Esto, suponiendo que se seleccionen gametos y no embriones: si se desechan los embriones que no pertenecen al sexo elegido, los «efectos terapéuticos» consisten en «eliminar» al enfermo.

Observa Lejeune que «(...) además de la inseminación por donante para suplir una carencia marital, hablamos hoy día de "madre portadora" inseminada a distancia por el cónyuge de una mujer estéril y que entrega nueve meses más tarde a su niño a cambio de una cantidad de dinero. El poder terminológico al que se llega merece ser destacado; así llamamos "donante" al que abandona por adelantado sus deberes paternales y llamamos "madre" a aquella que engendra un hijo adulterino para venderlo»<sup>8</sup>.

<sup>7</sup> Véase mi artículo «Los derechos del menor en la nueva genética» en *Revista General de Derecho*, n.º 571, Valencia, abril 1992, donde se hace un amplio análisis de la Ley.

<sup>8</sup> Lejeune, J., *Bioteología y futuro del hombre: la respuesta bioética*, Eudema, Madrid, 1992, p. 106.

Vid. López Quintás, *La manipulación del lenguaje*.

Con objeto de recabar apoyo social a la despenalización del aborto se han lanzado los términos «aborto eugenésico», «terapéutico», «ético»... El «aborto eugenésico» es otro elocuente ejemplo del uso no ya inadecuado, sino contradictorio de un término. Esta voz del griego significa eu-genesia, bien-generado. De modo que si el feto ha de nacer con graves taras físicas o psíquicas,

### **Se inventan nuevos términos**

En el texto articulado, al *preembrión*, término introducido en el Preámbulo, no se le reconoce el estatuto de vida humana. Por tanto, los embriones *sobrantes* de la fecundación *in vitro* se pueden destruir impunemente. No se trata de embriones que presenten deficiencias, sino simplemente de los que se han producido en deliberado exceso para someterlos a un control de calidad a sabiendas de que no se iban a implantar en el útero de la mujer. La ley obliga a destruir también a los que sobrepasen los 14 días de existencia en el laboratorio.

Es éste el primer grado de impunidad de actos contra la vida humana: el pretexto no es cualitativo, no es porque presenten deficiencias (como en el caso del denominado aborto «eugenésico»). Se trata aquí de razones cuantitativas: exceso de población (¿?). Como se verá más adelante, la impunidad sigue un proceso ascendente hasta alcanzar a la vida humana independiente de la madre; la vida del niño recién nacido.

El Proyecto de Código Penal actualmente en curso permite la «manipulación de genes humanos siempre que no se altere el tipo constitucional vital. Para que la alteración del *tipo constitucional vital* sea punible, a tenor del artículo 164.3, deberá haberse realizado «por imprudencia grave». A *sensu contrario*, si no es por imprudencia grave, no será delito. El «tipo constitucional vital» carece de significado científico. Al introducirlo se abren las puertas a la manipulación genética, con finalidad distinta a la eliminación o disminución de taras o enfermedades graves.

### **Argumentos que conducen al absurdo**

Los partidarios de la destrucción o eliminación de embriones alegan que la mujer espontáneamente pierde un gran número de óvulos fecundados, que son abortos incipientes. Si eso le ocurre a la Naturaleza, se dice, es lógico que el facultativo pierda también algunos embriones. Este argumento es tan absurdo como afirmar que puesto que a la Naturaleza más pronto o más tarde se le mueren todos los enfermos, ¿por qué el médico no puede también dejarlos morir?

---

la buena *genesis* que prescribe la ley es la muerte —artículo 417 bis 3.º Código Penal—... En el Código Penal está también el aborto, o «interrupción voluntaria del embarazo», consecuencia de un hecho constitutivo de delito de violación. Se le llama aborto «humanitario o ético», siendo así que se priva de la vida a un inocente, no al delincuente, como sería presumible. Lo ético se opone a la acción de matar. Ni siquiera en la legítima defensa se dice que quitar la vida al ofensor sea una actividad ética: como excepción está éticamente tolerada.

Como ejemplo de incoherencia basta citar de nuevo el Anteproyecto de Código Penal. Según el artículo 162, causar una lesión al feto se castiga con uno a cuatro años de prisión e inhabilitación de uno a seis años. Sin embargo, la utilización o destrucción de embriones y fetos, según el artículo 166 en relación con las leyes 35/1988 R/A y 42/1988 Donación de Embriones, puede ser impune.

### «Sensu contrario»

Amparado bajo la seductora rúbrica *Diagnóstico y Tratamiento*, el artículo 13.2 de esta Ley 35/1988 R/A, que estamos comentando, es el que vulnera de forma más manifiesta e indiscutible los derechos fundamentales de la persona humana. Dice lo siguiente: «Toda intervención sobre el embrión o sobre el feto en el útero vivos, o sobre el feto fuera del útero, si es viable, no tendrá otra finalidad terapéutica que no sea la que propicie su bienestar y favorezca su desarrollo.». Se debe interpretar *a sensu contrario* y despojarlo de eufemismos para captar su verdadero sentido. Vemos que se autoriza utilizar para fines terapéuticos que no propicien su propio bienestar (por ejemplo, trasplantar sus órganos) *a los fetos vivos fuera del útero si se considera que no son viables*. Nótese que un feto vivo fuera del útero ya no es un feto, sino una vida autónoma e independiente: *un niño recién nacido*. Ese niño recién nacido *se podrá «utilizar» si se considera no viable*. Se le podrán extraer sus órganos, estructuras y tejidos para implantarlos en otras personas, fabricar medicamentos... Cualquier niño recién nacido puede ser objeto de semejante trato, ya que los criterios de viabilidad son valoraciones subjetivas. A diferencia de la Recomendación 1.100 del Consejo de Europa, no es preciso que tenga defectos teratológicos, como ya se ha indicado.

*LEY 42/1988, Donación de Embriones...* Por si hubiera alguna duda en la interpretación de la Ley 35/1988 R/A, dos meses más tarde se aprobó la Ley 42/1988 Donación de Embriones... a tenor de cuyo artículo 5.4: «Los fetos expulsados prematura y espontáneamente, y considerados biológicamente viables, serán tratados clínicamente con el único fin de favorecer su desarrollo y autonomía vital». *A sensu contrario*, los no viables o no serán tratados clínicamente o se podrán tratar clínicamente con otros fines...: investigar, experimentar, utilizar sus estructuras... El artículo 9.2.e), interpretado también *a sensu contrario*, *no considera punible la experimentación con embriones y fetos vivos no viables*.

El Gobierno es el que establecerá los criterios de viabilidad o no del feto fuera del útero, criterios que todavía no se han definido. A falta de esos criterios, ¿se podría condenar a un científico que «utilizara» a un niño recién nacido para extraerle sus órganos y aprovechar sus estructuras siguiendo su propio criterio de que

no era viable? Suponiendo que fuera condenado, las infracciones y sanciones están previstas en el capítulo IV de la propia ley: no son delito, consisten en simples sanciones administrativas previstas en la Ley General de Sanidad.

La viabilidad, que es el pronóstico, incierto como todo pronóstico, acerca de su existencia futura, se antepone al derecho a su existencia presente. La salud es un nuevo estatuto que prima sobre el derecho a la vida.

### ***Ética civil***

El Preámbulo de la Ley 35/1988 R/A dice que la aceptación o rechazo de las técnicas reguladas por la Ley «habrían de ser argumentados desde el supuesto de una correcta información, y producirse sin motivaciones interesadas ni presiones ideológicas, confesionales o partidistas, sustentándose únicamente en una ética de carácter cívico o civil, no exenta de componentes pragmáticos, y cuya validez radique en una aceptación de la realidad una vez que ha sido confrontada con criterios de racionalidad y procedencia al servicio del interés general; una ética, en definitiva, que responda al sentir de la mayoría y a los contenidos constitucionales, pueda ser asumida sin tensiones sociales y sea útil al legislador para adoptar posiciones o normativa».

La *correcta información* se erige en cuestión previa y presupuesto de cualquier decisión. Esta Ley, por el contrario, no facilita la información correcta por los eufemismos y forma de redacción de los artículos.

### ***Motivaciones interesadas***

Es perfectamente legítimo que los actos humanos estén movidos por intereses personales siempre que no causen perjuicios a terceros. El Preámbulo es «mucho más altruista» y rechaza el interés personal. Admite, sin embargo, en el texto articulado la reproducción asistida heteróloga en mujer sola o después del fallecimiento del marido... Estas situaciones anteponen el interés de los padres, del donante, o de la mujer sola en perjuicio del hijo. Lo condenan a una orfandad legal, privado de sus raíces históricas, expuesto a enlaces consanguíneos y a sufrir enfermedades en incubación del donante.

### ***La ética de carácter cívico o civil no exenta de componentes pragmáticos***

Una ética utilitarista y consensuada no corresponde filosóficamente al concepto de ética. La ética o ley moral es la actividad humana que realiza los valores: lo bueno, lo justo, lo que es

conforme al bien, valores que trascienden al sujeto e imponen un deber ser. Las normas morales son *a priori*, anteriores a la experiencia. ¿Cómo se puede dar el nombre de ética al *sentir de la mayoría*? El sentir de la mayoría puede obedecer a situaciones coyunturales, de crisis e incluso patológicas. Las sociedades atraviesan, en ocasiones, dificultades de diversa índole que pueden en cierto modo justificar que la norma moral se interprete con criterios propios de esa situación. Es algo equivalente a lo que en Derecho se llama *estado de necesidad*: son actitudes de un sujeto cuya conducta se desvía de la prescrita jurídicamente, pero al que no le es exigible una conducta distinta —como en el caso de miedo insuperable—. Hay también sociedades en que se han degradado las costumbres, que atraviesan procesos desintegradores, cuyos ejemplos abundan en la Historia. Eso no significa en modo alguno que la norma moral, porque no sea obedecida, deje de estar vigente. Y mucho menos que la sociedad esté legitimada para dictar sus propias normas morales. De ser así, cualquier aberración consensuada sería una norma moral. *Las normas se aprueban porque son justas. No se vuelven justas porque la mayoría las apruebe.* La sociedad impone las normas jurídicas y los usos sociales, pero la norma moral es *a priori* y trasciende a los sujetos a los que está destinada.

### **Sentir de la mayoría**

¿Dónde está esa mayoría, siendo así que no se admitió ninguna enmienda a la Ley, excepto las presentadas por el Grupo Socialista? Esta sí que es una ética con motivaciones partidistas.

Se apela, por último, a los *contenidos constitucionales*. Es aquí donde la contradicción resulta más flagrante. En el Preámbulo y Título Preliminar de la CE quedan establecidos los valores y principios inspiradores de nuestro ordenamiento: justicia, igualdad y libertad. El artículo 10 eleva el respeto a la dignidad de la persona, los derechos que le son inherentes y el desarrollo de la personalidad a presupuesto del orden jurídico y de la paz social.

Algunos sectores de la doctrina mantienen todavía el positivismo y relativismo de las normas morales. Se le da el nombre de ética civil o ética de consenso a la nueva versión positivista que se quiere implantar. Se dice que «para arraigar y consolidar la convivencia pluralista hay un medio eficaz: la participación consciente y responsable de todos los individuos y de todos los grupos de la vida social. La participación crítica y responsabilizada es el antídoto eficaz contra el fanatismo y contra la violencia social que brota de él... La ética civil constituye la trama genuina de la sociedad desfanatizada y no violenta. El proyecto ético-civil en

que colaboren todos desarticula y neutraliza los fanatismos violentos y las violencias fanáticas»<sup>9</sup>.

La técnica de descalificar a quienes defienden principios iusnaturalistas consiste en radicalizar sus opiniones y considerarlos extremistas y fanáticos. Se hacen afirmaciones gratuitas, se generalizan ciertos argumentos que como un paraguas cobijan a otros que no se sostienen por sí mismos. Cabe afirmar que el pretendido consenso por el que aboga la ética civil no se corresponde con la realidad. No existe una colaboración efectiva en las tareas legislativas; no es la mayoría, son Comisiones Parlamentarias quienes definen cuáles son los valores éticos que deben servir de fundamento a las normas jurídicas. Si un grupo tiene la mayoría en las Cortes no aceptará más enmiendas que las de su propio grupo. Así ha ocurrido con la Ley de Reproducción Asistida, en que las únicas enmiendas que se tuvieron en cuenta fueron las presentadas por el Grupo Socialista, lo cual demuestra que «la participación consciente y responsable de todos los individuos y de todos los grupos de la vida social» es una utopía que no se da en la realidad. Y aunque se diera, los criterios objetivos de la ética no se pueden sustituir por transacciones adoptadas por una sociedad en un momento determinado de la historia.

Como ha observado el Cardenal Ratzinger, «(...) quienes reclaman la protección eficaz de la vida son atacados repetidamente con el argumento de que pretenden imponer por la fuerza sus ideas morales a los demás, a aquellos cuya concepción del hombre es completamente distinta a la suya. En una sociedad pluralista —se sigue diciendo— no se debería hacer una cosa así. Este argumento es absurdo. Quien está convencido de que determinados seres son personas tiene la obligación de luchar por sus derechos. A quien lucha contra la esclavitud, convencido de que es inhumana, no se le puede exigir que respete la convicción del negrero. Los derechos son, si se admite que existan, el fundamento de la autonomía de cada ser respecto del juicio moral de los demás»<sup>10</sup>.

## **¿Qué intereses mueven los sutiles hilos de la falacia?**

### ***¿Hay intereses subyacentes en favor de ciertas opciones?***

Los embriones vivos se han utilizado principalmente para conocer el desarrollo de ciertas enfermedades, la causa de los abortos

<sup>9</sup> Vidal, M., *Bioética*. Ed. Tecnos, Madrid 1989, p. 195.

<sup>10</sup> Ratzinger, *Bioética*. Rialp, Madrid, 1992, p. 73.

espontáneos y las malformaciones congénitas, con fines diagnósticos y terapéuticos. Actualmente, en fase todavía experimental aunque prometedora, se implanta tejido embrionario y fetal para curar o aliviar enfermedades como el Parkinson, Huntington y Alzheimer. Se evita el rechazo porque las células fetales, por su naturaleza, se adaptan más fácilmente a los tejidos del paciente. Tienen, además, carácter totipotencial, se convierten en cerebro, hígado, riñón o cualquier otra parte del cuerpo.

Según Testart<sup>11</sup>: los bancos de tejidos de repuesto se llevarán a la práctica en breve plazo. Consisten en tejidos embrionarios de repuesto conseguidos al dividir el embrión, implantar uno en el útero y mantener el otro dos o tres semanas en el laboratorio, congelándolo más tarde para disponer de tejidos de repuesto para reparar órganos sin rechazo del «hermano» gemelo.

«En Burdeos, los médicos utilizaron, en el mayor secreto, fetos humanos intactos, extraídos totalmente por cirugía. A partir de la histerotomía, esos fetos humanos, (*sic*) temporariamente vivos, fueron fragmentados: los páncreas extraídos fueron cultivados en un medio nutritivo artificial, de manera de favorecer la reanudación de las actividades celulares y hacerlas llegar al estadio productivo de insulina. En Lyon, los investigadores sacaron el hígado a los fetos. En otros laboratorios, los fetos son decapitados y sus cabezas sirven para el estudio del metabolismo cerebral de los glúcidos. Se puede saborear el arte de sugerir de Pierre Jouannet, que aclara que esto no se encara por placer; ciertamente no, en todo caso no por el placer de los fetos. Existiría también, en Gran Bretaña, un banco de tejidos fetales al cual los médicos franceses harían encargos a fin de proceder a los ensayos. Que no se asombre de enterarse que embriones fallecidos naturalmente o como consecuencia de abortos son utilizados desde hace varios años con fines comerciales. La captura, en la frontera francosuiza, de un camión frigorífico cargado de fetos humanos reveló la existencia de un mercado de embriones. Procedentes de la Europa central, estaban destinados a la fabricación en Francia de productos de belleza, vendidos a muy elevados precios, para el rejuvenecimiento de la piel ¡Sin palabras!»<sup>12</sup>.

«... el cultivo de embriones permitiría confeccionar piezas sueltas, que servirían más tarde para el tratamiento de niños o adultos. Especialmente se está estudiando el aislamiento de las líneas matrices para injertos de medula ósea y distintos tejidos.

<sup>11</sup> F Testart, J, *L'oeuf transparent* 1986, ISBN 2-08-081157-6, pp. 135-137.

<sup>12</sup> J. L. Brugues en *Revue Thomiste*, t. 88, n.º 1 (1988), el autor no habla de memoria, cita las fuentes en notas 174 y 175, citado por Basso. *Nacer y morir con dignidad Bioética*, Ed. Depalma, Buenos Aires, 1991, pp. 295-296.

¡Si es verdad que estos injertos pueden resultar muy útiles —de hecho, ya se emplean a partir de donantes adultos voluntarios—, sólo se pueden sacar muestras de fetos ya muy desarrollados, es decir, que poseen ya varias semanas de vida intrauterina!»<sup>13</sup>.

El negocio del aborto generaba varios millones de dólares anuales a la clínica abortista dirigida por el Doctor Nathanson, según sus propias palabras. Habla también de la amenaza del cientifismo, de los científicos que cosechan partes fetales de los niños que son producto del aborto y comercian con ellas: «Esto es un comercio floreciente en los Estados Unidos, es un intercambio de partes; esos pedazos los compran a las clínicas de abortos y los venden a las clínicas de investigación»<sup>14</sup>.

Referido en concreto a la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida, Pantaleón cita a Robertson: «Un grupo de ciudadanos habrán de sentirse muy alegres con la promulgación de la Ley 35/1988: los médicos que ya participan, o se proponen participar en un futuro, en ese gran negocio, que tiene la fortuna de contar con una publicidad gratuita en que se está convirtiendo por momentos la industria de la esterilidad.» Sigue el autor aludiendo al «absoluto desprecio a los derechos fundamentales de los futuros seres fruto de la técnicas de reproducción asistida, que han garantizado al máximo el anonimato de los donantes de gametos, y preembriones, soslayando al más serio riesgo de disminución del flujo de materias primas necesarias para la buena marcha del negocio»<sup>15</sup>.

## Estado de opinión

¿Existe un estado de opinión suficientemente representativo que coincide con los intereses mencionados? Si se da una creencia generalizada que está en esa línea, hay que pensar que sea fruto de una actividad propagandística. La propaganda se estudia científicamente para llegar al sujeto y captar su voluntad. Resultan sorprendentes las enormes cifras que invierten las empresas en publicidad; la especialización de quienes las dirigen; lo depurado de las técnicas...

<sup>13</sup> J. Lejeune, «Genética, ética y manipulaciones, en *Iatria Buenos Aires*, nn. 176-177, 1986, p. 248... citado por Basso. *Nacer y morir con dignidad Bioética*. Ed. Depalma, Buenos Aires, 1991, p. 297.

<sup>14</sup> Dr. Nathanson. Ponencia presentada al Congreso *Juventud ¿Creyente o Atea?* IUVE, 21 y 22 de Diciembre de 1987, Madrid.

<sup>15</sup> Pantaleón, Fernando, *Contra la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida*, Jueces para la Democracia, diciembre 1988 cita a Reberlson. *S. Cal. L. Rev* 59, 1986, p. 946.

En los métodos dirigidos a persuadir a los consumidores están implicados no sólo expertos en publicidad, sino sociólogos y psicólogos que saben provocar la adhesión, unas veces consciente y otras inconsciente, a sus productos. Se apela a factores racionales, aunque los más efectivos son de tipo irracional, porque obedecen a mecanismos biopsicológicos. Pretenden compensar frustraciones o carencias del individuo y apelan a distintas instancias que interfieren o suplen el discurso racional (por ejemplo, inciensando el ego: «es cosa de hombres...»).

La publicidad subliminal adquiere actualmente enormes proporciones. En EE.UU. se han comercializado casetes que contienen mensajes subliminales en forma de órdenes dirigidas al sujeto para que realice determinadas conductas o adopte actitudes favorables al desarrollo de su personalidad: dejar de fumar, aumentar la confianza en sí mismo... Las casetes tienen impresa una música, preferentemente clásica. Los mensajes se han grabado de tal forma que no se perciben en condiciones normales: sólo se oye la música. Las palabras quedan totalmente ocultas porque se impresionan a frecuencias que no son audibles a nivel consciente. La venta y comercialización está permitida, es perfectamente legal.

La propaganda técnicamente dirigida llega a producir cambios en las instituciones, en los modos de vida, en las costumbres. Provoca conmociones sociales, revoluciones, derroca gobiernos... Este fenómeno se ve favorecido por la tendencia mimética de los seres humanos. La propensión a imitar facilita que se acepten las consignas que germinan en el medio social. Los medios de comunicación se filtran en nuestros hogares, sorprenden nuestra más recóndita intimidad, en los momentos en que el estado mental se libera de la alerta del trabajo y adquiere la placidez del sosiego, sin barreras ni filtros que permitan depurar la información. Por ello no suelen publicarse las estadísticas de los suicidios, porque el ejemplo cunde entre ciertos sectores de la población. Lo mismo sucede con los nuevos delitos (incendios provocados en los buzones, conductores suicidas, envenenamiento de productos de supermercado...)

¿Podemos estar seguros de no estar contaminados en mayor o menor medida por esa polución que enrarece el aire que respiramos?

### **Consecuencias de la falacia**

Como corolario a todo lo expuesto, podemos afirmar con Serrano Ruiz Calderón: «Por razones fundamentalmente de utilidad económica o política se han justificado actos contrarios a la dig-

nidad de la persona humana mediante el procedimiento de reducir la definición de persona. Es decir excluyendo de la protección jurídica a un número mayor o menor de seres humanos... Los datos históricos son a esos efectos incuestionables. La desaparecida esclavitud en Europa se reimplanta en América negando la condición de persona a los negros importados; igualmente se justifica no ya la explotación, sino el exterminio de razas enteras, atribuyéndoles la condición de subhombres como sucedió en las praderas de Estados Unidos. El salto final reciente en nuestra memoria en la historia es la aplicación de la eficacia tecnológica o escala de un continente para librarse de los tarados, los judíos, la inteligencia eslava, etc...»<sup>16</sup>.

Para evitar estas situaciones se unen los pueblos de la Tierra, se constituyen organismos internacionales y se suscriben tratados y compromisos supranacionales. Las Declaraciones de Derechos Humanos y las Constituciones modernas hacen suyos los principios éticos reconocidos universalmente. En ellas se hace un pánegrico de la dignidad humana que en nuestra Constitución se eleva a fundamento del orden político y de la paz social. Se propugnan como valores superiores del ordenamiento jurídico la justicia, la libertad y la igualdad (artículo 1). Se reconoce el derecho a la vida y a la integridad física y moral. El artículo 10 párrafo 2.º se remite en forma expresa a la Declaración Universal de Derechos Humanos y a los tratados y acuerdos internacionales suscritos por España para interpretar los derechos fundamentales y las libertades que la Constitución reconoce.

Como es sabido, a pesar de las Declaraciones solemnes que protegen los derechos fundamentales, éstos resultan violados de hecho con gran frecuencia. Así, Vintila Horia alude a «... Los crímenes perpetrados en el nombre de la libertad y de la igualdad en un holocausto tan universal y mucho más real que las Declaraciones»<sup>17</sup>.

La situación es ahora mucho más grave, pues son leyes como las que se han comentado las que institucionalizan las violaciones. Volvemos a las técnicas del Estado totalitario, cuya actitud positivista tuvo tan pavorosas consecuencias. Como dice Recaséns Siches: «(...) el Estado totalitario no es sólo invención de algunos grandes criminales, es además algo que ha podido producirse por

<sup>16</sup> Serrano Ruiz-Calderón, *Biotechnología y futuro del hombre: la respuesta Bioética*, Eudema, Madrid 1992, p. 91.

<sup>17</sup> Vintila Heoria, *Los derechos humanos y la novela del siglo XX*, Madrid 1991, p. 124. Ver Blazquez; *Los derechos del hombre*, Madrid, 1980, p. 3; Duchacek, *Derechos y libertades en el mundo actual* (trad. de O. Monserrat), Madrid, 1976, p. 15; Nino, *Ética y derechos humanos* (Ed. Paidós, 1984, p. 13); Bobbio, «Presente y porvenir de los derechos humanos», *Anuario de Derechos humanos*, 1981, p. 9.

virtud de haber arruinado frívola e irresponsablemente la axiología política y jurídica».

La salud ocupa un orden jerárquico superior al que se subordina la vida humana, hasta el punto de que se sacrifican vidas de embriones, fetos y recién nacidos para mejorar la salud. «La destrucción de la vida carente de valor fue un postulado defendido primero por Nietzsche y luego por A. Hoche y K. Binding; su aplicación sistemática y programada fue pensada por A. Guett. Arthur Guett era director del Departamento Nacional de Higiene del régimen hitleriano. F. A. Wertham, en su obra *A sign for Cain* <sup>18</sup>, describe las consecuencias de la Ley para la prevención de las enfermedades hereditarias, dictada por el nazismo en 1933. Así comenzaron los horrores de todo tipo. La eutanasia no fue aplicada a los enfermos terminales o sujetos a grandes sufrimientos, sino también a los discapacitados y ancianos... ese utilitarismo en el modo de juzgar la vida humana hizo muchos discípulos pese a las múltiples condenaciones de que fue objeto...» <sup>19</sup>.

De acuerdo con Robles, «(...) cuando determinados colectivos exigen como derechos humanos aspiraciones o deseos no justificables desde el punto de vista moral, están utilizando palabras dotadas de prestigio simbólico para defender lo que no son sino sus meros intereses» <sup>20</sup>. Aceptar que son criterios morales, continúa este autor, «implica conectar los derechos con un sistema de valores, con un sistema axiológico de carácter general». Se impone ser coherente con los valores.

## Conclusión

Las Declaraciones de Derechos Humanos y las Constituciones modernas se fundamentan en valores éticos trascendentes. Sin embargo, las leyes que acabamos de comentar no respetan la dignidad de la persona humana ni sus derechos fundamentales.

En nuestro ordenamiento jurídico se da una ruptura, una disociación, una *falacia legislativa*; pues a pesar de que en nuestra Cons-

---

<sup>18</sup> Earner Paperback Library Nueva York 1969, describe las consecuencias de la Ley para la prevención de las enfermedades hereditarias, dictada por el nazismo en 1933. Así comenzaron los horrores de todo tipo. La eutanasia no fue aplicada a los enfermos terminales o sujetos a grandes sufrimientos, sino también a los discapacitados y ancianos... ese utilitarismo en el modo de juzgar la vida humana hizo muchos discípulos pese a las múltiples condenaciones de que fue objeto...».

<sup>19</sup> Basso, *Nacer y morir con dignidad*, Depalma, Buenos Aires, 1991, p. 242.

<sup>20</sup> Robles, G., *Los derechos fundamentales y la ética en la sociedad actual*, Civitas, Madrid 1992, p. 26 y ss.

titución existen artículos como el 10 y el 15, que proclaman la dignidad de la persona y los derechos que le son inherentes, el derecho a la vida y a la integridad física y moral... están vigentes leyes como las que se han denunciado.

Dicha falacia se manifiesta también cuando a pesar de que se ha ratificado la *Convención sobre los Derechos del Niño* —adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 20-11-1989—, en la que se reconocen los derechos del niño y se declara su interés superior a cualquier otro, en la misma legislatura se han aprobado leyes como las citadas.

O somos víctimas de una falacia que no ha permitido que nos percatemos de la trascendencia de esas leyes o se ha perdido el sentido de los valores, la raíz de la moralidad, la percepción de la esencia de lo humano. Lo cierto es que se ha producido una inversión de valores. Un nuevo estatuto, la salud, se ha impuesto, entre salvadas democráticas, a los derechos fundamentales. El derecho a la vida ha quedado subordinado a la salud y sólo quien goce de buena salud puede ser titular efectivo del derecho a la vida. La Ciencia también ha pasado a ocupar un lugar jerárquicamente superior. El deseo de los padres y el interés del donante anónimo se anteponen al interés del hijo.

En la Resolución n.º 3 de la Conferencia de Ministros celebrada en Viena en 1985 sobre derechos del hombre, se pidió que el Consejo de Europa fuera el punto de convergencia en materia de biomedicina. Por encargo del Comité de Ministros, el CDBI adquiere el estatuto de Comité rector en materia Bioética. Se pretende armonizar la legislación de los Estados miembros.

En 1991, la Recomendación 1160 aconseja la redacción de una Convención de Bioética de alcance europeo. La revista *Forum* del Consejo de Europa —febrero 1993— reproduce unas afirmaciones de Marcelo Palacios, representante de la Asamblea Parlamentaria en el CDBI, diputado socialista español y presidente de la Subcomisión para la Familia, la Salud y la Bioética.

Palacios estima necesario establecer unas reglas del juego cuyo objetivo sea:

- Garantizar la protección del individuo y de la sociedad.
- Disipar los temores y malentendidos a fin de que los científicos puedan continuar su trabajo en un ambiente apropiado y, a ser posible, en un marco legal.

- Establecer normas contra la utilización abusiva de la Ciencia y de la Tecnología, y preservar la dignidad humana y la integridad física y psicológica.
- Armonizar los derechos individuales y sociales con la libertad de la Ciencia, a fin de impedir que sufra bloqueos arbitrarios.

Creo que cualquier moralista o ciudadano de buena voluntad, y aun la propia Iglesia Católica, suscribirían estos principios sin ninguna reserva. ¿Se respetará lo que antecede en el articulado de la Convención que se va a redactar, o se cometerá otra vez una falacia legislativa?



**EL DERECHO A LA INTIMIDAD Y  
EL USO DE LA INFORMACION  
GENETICA**



## **PRESENTACION DE LA MATERIA**



## **EL DERECHO A LA CONFIDENCIALIDAD: USO DE LA INFORMACION GENETICA**

*Paula Kokkonen* \*

Directora General del Comité Nacional de Asuntos Médico-Jurídicos, Helsinki. Finlandia.

### **Observaciones preliminares**

Si no me equivoco, se me ha pedido que asista a este encuentro por haber sido presidente del CAHBI, Comité sobre Bioética del Consejo de Europa, posteriormente llamado CDBI, Comité Permanente sobre Bioética.

### **El trabajo del CAHBI**

Se ha definido «el objetivo principal» del trabajo del CAHBI como el de «llenar las lagunas jurídicas y políticas que puedan derivarse del rápido desarrollo de las ciencias biomédicas». Se considera que la falta de una actuación común por parte de los Estados miembros podría tener como resultado un vacío legal con todos los riesgos inherentes al mismo. Por tanto, el CAHBI ha estado elaborando y publicando informes y estudios, organizando reuniones, encuentros y simposios a la vez que

---

\* Moderadora.

asistiendo a reuniones importantes directamente o mediante representantes.

El CAHBI también ha preparado recomendaciones y el CDBI está trabajando en un Convenio dirigido a proteger los Derechos Humanos en lo que se refiere a la aplicación de la biomedicina y la biotecnología humana.

Ha de mencionarse asimismo que, cuando todos los Estados miembros del Consejo de Europa (26 cuando se redacta esta comunicación) aceptan una Recomendación del Comité de Ministros, deben adaptar su legislación a la misma, a menos que hayan formulado alguna reserva.

Al hablar del derecho a la confidencialidad y del uso de la información genética me centraré en tres Recomendaciones del Consejo de Europa <sup>1</sup>:

1. Detección y pruebas genéticas prenatales, Rec. R 90 (13),
2. Detección y pruebas genéticas con fines de asistencia sanitaria, Rec. R 92 (3) y
3. El uso de las pruebas de ADN en el ámbito de la justicia penal, Rec. R 92 (1).

### **Recomendación R 90 (13)**

En los principios 11-13 de la Rec. R 90 (13) se trata directamente la confidencialidad y el uso de la información genética. El tenor del Principio 11 es el siguiente: «En la detección genética prenatal, el diagnóstico genético prenatal o el asesoramiento genético asociado únicamente pueden recogerse, procesarse y almacenarse datos personales con fines de asistencia sanitaria, diagnóstico y prevención de enfermedades, e investigación estrechamente relacionada con la asistencia sanitaria. La recogida, procesamiento y almacenamiento de dichos datos deberá realizarse con arreglo a lo prevenido en el Convenio para la protección de las personas con respecto al tratamiento automatizado de datos de carácter personal y la Recomendación N.º R (81) I del Comité de Ministros, sobre la regulación de los bancos de datos médicos automatizados.»

---

<sup>1</sup> No existe traducción oficial al español de las Recomendaciones del Consejo de Europa.

En los Principios 12 y 13 se afirma que cualquier información de carácter personal debe mantenerse confidencial y que el derecho de acceso a los datos personales «sólo debe concederse al interesado en la forma normal que requieren los datos sanitarios personales de acuerdo con la *legislación y práctica nacionales*. Los datos genéticos que se refieren a un miembro de la pareja no deberían comunicarse al otro sin el consentimiento libre e informado del primero».

En el preámbulo se afirma que los datos genéticos son especialmente delicados y que debe garantizarse su confidencialidad. Así, la recogida y almacenamiento debería estar limitada a usos médicos y realizarse bajo control. La Recomendación *prohíbe las pruebas con meros fines de investigación*.

### **Recomendación R 92 (3)**

En la Recomendación relativa a las pruebas genéticas y a la detección con fines de asistencia sanitaria se subraya que no debe hacerse que las prestaciones dependan del sometimiento a pruebas o la detección genética y, de este modo, protege al individuo contra posibles peticiones de terceros relativas a la información confidencial (Principios 6 y 7).

La tercera parte de la Recomendación se titula «Protección de datos y secreto profesional».

En lo que respecta a la protección de datos, se hace remisión a los principios fundamentales de protección de datos y seguridad de datos establecidos en el Convenio N.º 108, de 28 de enero de 1981, «y las Recomendaciones pertinentes del Comité de Ministros en este ámbito». Esto se refiere tanto a la recogida y almacenamiento de sustancias y muestras como al tratamiento automatizado de la información derivada de los mismos. Estas actividades están permitidas con fines de asistencia sanitaria, diagnóstico y prevención de enfermedades, así como para la *investigación estrechamente relacionada con dichos fines*.

En el apartado b) del Principio 8 se dice: «Podrán almacenarse datos genéticos nominativos como parte de los historiales clínicos, así como en registros relacionados con la enfermedad o las pruebas. El establecimiento y mantenimiento de dichos registros debe ser *objeto de legislación nacional*.

En el principio 9 se exige una confidencialidad estricta y una *legislación nacional dirigida a la prevención de usos indebidos de la información genética*.

En el segundo apartado de este principio se dice: «Sin embargo, en caso de un riesgo genético grave para otros miembros de la familia, deberá considerarse, de acuerdo con la legislación nacional y las normas deontológicas, informar a los miembros de la familia sobre cuestiones pertinentes para su salud o la de sus futuros hijos.»

En el preámbulo se manifiesta que, en el supuesto de un riesgo grave para un pariente cercano, la legislación nacional podría autorizar algunas excepciones.

Como norma general, los datos genéticos deberían mantenerse separados de otros datos personales.

En el principio 11 se abordan los hallazgos inesperados. Como ejemplo se menciona la información fortuita sobre el linaje genético del interesado. Como principio fundamental, estos hallazgos sólo deberían comunicarse a la persona si tuvieran importancia clínica directa para la persona o su familia.

«La comunicación de hallazgos inesperados a los miembros de la familia de la persona estudiada sólo debe ser autorizada por la legislación nacional en el supuesto de que la persona sometida a la prueba se niegue expresamente a que se comunique la información, aún en el caso de que la vida de los miembros de su familia corra peligro.»

En cuanto a la investigación, la norma principal es que la recogida de datos y muestras y su uso requiere la autorización de la persona interesada, y los datos deberían quedar en el anonimato y están protegidos por el secreto profesional.

### **Recomendación R 92 (1)**

La Recomendación relativa al uso de las pruebas de ADN con fines de justicia penal se refiere a la «recogida de resultados del análisis de ADN con fines de identificación de un sospechoso o cualquier otra persona dentro del marco de la investigación y el procesamiento por delitos penales».

En el Principio 3 («Uso de muestras y de la información derivada de ellas»), se presupone como norma principal que las muestras recogidas con fines de justicia penal no se utilizarán para ningún otro fin. No obstante, la persona de quien se hayan recogido las muestras podrá conocer la información que contengan, si así lo desea.

Por otra parte, las «muestras recogidas de personas vivas para análisis de ADN con fines médicos, así como la información derivada de dichas muestras, no podrá ser utilizada con fines de investigación y procesamiento por delitos penales a menos que ello sea en circunstancias establecidas expresamente en la *legislación nacional*».

El uso de muestras de ADN con fines estadísticos y de investigación es aceptable siempre que no se pueda averiguar la identidad del individuo.

Los análisis de ADN sólo deberán efectuarse en laboratorios e instituciones acreditadas y supervisadas de forma regular que, entre otras cosas, puedan garantizar la seguridad adecuada de las instalaciones y de las sustancias bajo investigación, y cuenten con las medidas de seguridad suficientes para garantizar la confidencialidad absoluta respecto de la identificación de la persona a la que se refieran los resultados del análisis de ADN (Principio 6).

Bajo el epígrafe de protección de datos se hace remisión al Convenio y Recomendaciones anteriores del Consejo de Europa (Principio 7).

En el Principio 8 («Almacenamiento de muestras y datos»), se cuenta con que las muestras de ADN no se guarden una vez se haya dictado resolución definitiva en el proceso para el que hayan sido utilizadas, a menos que sea necesario para fines directamente relacionados con aquellos para los que fueron recogidos.

También se presupone que se tomarán medidas para garantizar que los resultados de los análisis de ADN y la información derivada de ellos se borre cuando ya no sea necesaria su conservación.

De nuevo hay excepciones a estas normas principales. Básicamente, se refieren a las investigaciones penales relacionadas con la comisión de delitos graves. Incluso en estos casos, la legislación nacional deberá definir estrictos períodos de almacenamiento.

## Conclusiones

Las personas tienen miedo, legítimo o no, de que las muestras recogidas para el análisis de ADN puedan utilizarse con fines diferentes de aquellos para los que fueron recogidas. Es, por lo tanto, importante que se establezcan normas que mitiguen el

temor a que haya un uso ilícito de las muestras y de la información que se obtenga de ellas.

Como se puede ver por el texto anterior, muchas decisiones muy importantes se han dejado *en manos de la legislación nacional*, ya que el Comité, CAHBI (después CDBI), no pudo encontrar soluciones apropiadas o un consenso. Los debates en el Comité han indicado que incluso los principios que obtuvieron un acuerdo unánime y están formulados en las Recomendaciones, pueden, en nuestras sociedades europeas pluralistas, ser interpretados y materializados de modo distinto.

He advertido que la gente que vive en otros continentes muy a menudo habla de Europa como de una sola entidad. Lo único que es evidente cuando se participa en el trabajo del Consejo de Europa es que en Europa abundan las tradiciones, culturas y escuelas de pensamiento diferentes.

## Paradoja

Damos a la intimidad una gran importancia a la vez que, mediante la genética, reconocemos que no somos tan independientes y que poseemos mucha información unos de otros a través de nuestros genes.

*De lege ferenda*: analogía: los abogados elaboran genealogías en asuntos hereditarios. ¿Sería posible aceptar el principio de que los mismos familiares que pueden heredarnos puedan asimismo, sin nuestro permiso, obtener información genética relativa a nuestra persona si se necesitase urgentemente para salvar la vida de alguien o para prevenir una enfermedad grave? ¿Deberíamos tener la posibilidad, con causa justificada, de separar a alguien de la cadena de la información?

## Bibliografía

**Cahbi (89) 13** Restricted, Strasbourg, 12 diciembre 1989, Meeting Report (10th meeting) Recommendation N.º R (90) 13, Prenatal Genetic Screening, Prenatal Genetic Diagnosis and Associated Genetic Counseling.

**Cahbi (91) 17, Addendum I**, Revised, Strasbourg, 17 diciembre 1991, Final Activity Report, Draft Recommendation on Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes,

**Cahbi (91) 17, Addendum II**, Revised, Strasbourg, 17 diciembre 1991, Final Activity Report, Draft Recommendation on the Use of Analysis of Deoxyribonucleic Acid (DNA) Within the Framework of the Criminal Justice System,

**Kokkonen, P.:** *Human Artificial Procreation*, Council of Europe's Report 1989; *Frontiers in Human Reproduction*: ANYAA9: 1991: 626: 612-621. (Incluye información sobre el Consejo de Europa y sobre CAH-BI.)



## EL SECRETO MEDICO, EL DERECHO A LA INTIMIDAD Y LA INFORMACION GENETICA

*José Elizalde\**

Jefe de la Unidad XII.E.5 en la Comisión Europea (Aspectos éticos y jurídicos de las ciencias de la vida), Bruselas. Bélgica.

### ¿Son realmente tan «especiales» las cuestiones de genética humana?

Desde 1992, el programa de investigación de las Comunidades Europeas sobre Análisis del Genoma Humano, que durante su fase piloto (1990-1991) había sido un programa específico independiente, se ha integrado plenamente en el programa de investigación general sobre Biomedicina y Salud (denominado usualmente BIOMED): el genoma humano es ahora sólo un área específica de BIOMED (aunque con más del 20 % del presupuesto total).

Este cambio organizativo ha tenido dos importantes consecuencias: en primer lugar, el Proyecto Genoma Humano es ya una parte normal de la investigación biomédica en la CE<sup>1</sup>; en segundo

---

\* Ponente.

<sup>1</sup> De hecho, la principal oposición a la propuesta inicial de la Comisión en algunos sectores del Parlamento Europeo se volcó hacia la intención de orientar las investigaciones hacia una *medicina preventiva*. Mirando al futuro, es probable que en los nuevos programas específicos sobre la Ciencia de la Vida que la Comisión va a proponer durante 1994, se integre una área general sobre «Genomas» (el plural es importante) en el programa de investigación

lugar, los aspectos éticos, sociales y jurídicos del Análisis del Genoma Humano son ya también parte del área general e importante que trata de la Ética Biomédica (que recibió casi un 4 % del presupuesto del programa BIOMED).

Estos cambios en la gestión implican probablemente que, a través de un largo (y aún inacabado) debate público, las instancias políticas de la CE están llegando a la conclusión de que, después de todo, *la información genética no es tan diferente de otras formas de información médica*. Esta fue sobre todo la conclusión del Informe ESLA que la Comisión transmitió en 1992 al Parlamento Europeo y al Consejo de Ministros<sup>2</sup>: «El Programa Análisis del Genoma Humano de la CCE no plantea *per se* cuestiones éticas o sociales fundamentalmente nuevas.»

Creo que otros participantes han expresado ya públicamente esta misma opinión: quizás hemos estado exagerando en cuanto a las cuestiones éticas, sociales y jurídicas del Proyecto Genoma Humano<sup>3</sup>. Esta ha sido probablemente el área de las ciencias de la vida más abierta al examen ético en la Historia. Pero lo que hace el Genoma Humano es ampliar problemas que ya estaban ahí, más que plantear problemas nuevos. Quizás ha llegado el momento de concentrarse en disposiciones jurídicas positivas y pragmáticas.

Las esperanzas científicas y tecnológicas que se han puesto en el Proyecto del Genoma empiezan a realizarse, incluso de modo acelerado, como se expuso en la sesión de esta mañana. Siguen existiendo amplias lagunas entre la información y el conocimiento real de esa información, así como entre las posibilidades de diagnóstico y las de terapia efectiva, pero una evaluación y un análisis coste/beneficio de los fondos públicos invertidos resultarán cada

---

básica en biotecnología, mientras que el Genoma Humano sigue integrado en el programa biomédico y de sanidad. Pero este posible cambio refleja también otras preocupaciones de estrategia y de gestión que no podemos tratar aquí. Para el programa Biomed en curso, *vid.* la Decisión del Consejo de 9 de septiembre de 1991, en DOL 267, 24-9-91, p. 25.

<sup>2</sup> Grupo de trabajo sobre los Aspectos, Éticos, Sociales y Jurídicos (ESLA = Ethical, Social and Legal Aspects) del Análisis del Genoma Humano: *Final Report*. Se preveía para mayo del 93 en Lisboa una reunión ministerial con objeto de transformar las recomendaciones del Informe en Conclusiones del Consejo, pero ha sido aplazada posteriormente. Algunas de las recomendaciones del Informe sobre los aspectos *jurídicos* de las futuras *aplicaciones* de los resultados de las investigaciones, a saber, los derechos de propiedad intelectual e industrial, el uso de la información genética para el empleo, por las compañías de seguros, o a efectos judiciales, se discutirán en otros paneles, así que no los voy a comentar aquí.

<sup>3</sup> Este era también un hilo conductor de las Actas de la Conferencia que tuvo lugar en Houston, Texas, 7 a 9 de marzo de 1991 (*vid.* Mark A. Rothstein, compilador, *Legal and Ethical Issues raised by Human Genome Project*, Health Law and Policy Institute, Univ. of Houston, Texas, 1991, sobre todo A. Capron, *Legal Challenges of the Genome Project*, pp. 69 y ss.).

vez más positivos según los investigadores biomédicos vayan siendo gradualmente capaces de comprender genéticamente el cáncer, las enfermedades del corazón, la diabetes, las enfermedades mentales y los defectos congénitos, así como en la medida en que la terapia génica llegue a normalizarse en la práctica médica del mañana.

Sin embargo, el entusiasmo del público por lo que pueda traer el nuevo conocimiento genético resulta aún templado por el miedo acerca de cómo pueda utilizarse. Pues bien, mi tesis en esta ponencia es que probablemente el mejor modo de evitar una utilización abusiva de la información genética sea la protección del derecho a la intimidad.

### **El conflicto entre el derecho a la intimidad y los límites del secreto médico.**

Desde una perspectiva europea, debiéramos pues comenzar citando el artículo 8 del Convenio Europeo de Derechos Humanos de 1950 (cuyo precedente es el artículo 12 de la Declaración Universal de 1948):

- «Se reconoce el derecho a la intimidad personal y familiar y al secreto de las comunicaciones.
- Ninguna autoridad pública limitará el ejercicio de este derecho salvo por ley, en conformidad con los fundamentos de una sociedad democrática, y por razones de seguridad nacional, de orden público o de bienestar económico del país, de protección de los derechos y libertades de los demás» (versión del autor; sólo los originales francés e inglés son auténticos).

En este núcleo hallamos concentrados todos los elementos esenciales de este derecho fundamental reconocido por las constituciones y leyes de los Estados europeos democráticos y por consiguiente también por el Derecho comunitario.

Por una parte, la sociedad debe garantizar el respeto a la intimidad, en cuanto condición esencial para el desarrollo del individuo. Por otra parte, el propio Convenio enumera una serie de limitaciones, de modo que la intimidad no es un derecho absoluto, sino relativo. Concretamente se menciona la protección de la salud: de hecho, los derechos de muchas otras personas —miembros de la familia, compañeros de trabajo, o el público en general— podrían entrar en conflicto con el derecho del individuo a la intimidad. Y en la práctica, muchos profesionales de la medicina consideran el secreto médico como un «mito romántico» más, y ello

explica probablemente por qué intentos recientes de legislar (tanto en Estados Unidos como en Europa, así por ejemplo en Dinamarca) sobre la intimidad genética no han logrado limitar las pruebas ni los controles genéticos, ni los usos de la información genética.

Sin embargo, el secreto médico sigue siendo la protección clásica de la intimidad y de la información médica. La responsabilidad por el uso de la información médica de carácter personal es inherente a toda relación entre el enfermo y el médico. Surge nuevamente la pregunta: ¿existe algo singular en la información genética que la diferencie de otras formas de información médica? Mañana discutirán también otros paneles sobre preguntas como ésta: ¿es ético o incluso legal que un empresario requiera a sus futuros o actuales trabajadores que se sometan a pruebas genéticas o que revelen diagnósticos genéticos?

Podría alegarse que la información genética es quizás el tipo más personal de información médica. Afecta a la salud presente y futura, a las opciones sobre reproducción, y a la salud de la progenie. La información genética personal debiera ser por consiguiente protegida por el secreto médico, y nadie debe ser discriminado por razón de su constitución genética. El patrimonio genético del individuo no suele estar relacionado directamente con su capacidad para realizar funciones laborales esenciales; o también podría tratarse de información que la persona no desea conocer.

No escogemos nuestros propios genes, y toda información al respecto debiera ser esencialmente privada: tal información genética no debe suministrarse a terceros sin permiso del afectado, salvo que dicha información deba ser conocida para evitar daños a un tercero <sup>4</sup>.

---

<sup>4</sup> Vemos así que estas Directrices para el suministro de información a terceros contenidas en el Informe al Presidente de los EE.UU. de la comisión sobre *Screening and counselling for Genetic Condition* no difieren mucho de las que prepara el Comité permanente del Consejo de Europa que actualmente redacta el Convenio sobre Bioética. Las principales disposiciones al respecto del *anteproyecto de Convenio del Consejo de Europa* (textos aún no aprobados por el Comité, en versión del autor) son las siguientes:

«Artículo 11. Se conoce el derecho a la intimidad en el ámbito de la salud. Toda persona tiene derecho a (acceder a)(conocer) cualquier información recogida sobre su estado de salud. No obstante, se respetará el deseo expresado por cualquier persona de no ser informada.»

«Artículo 16. Únicamente se realizarán pruebas de carácter predictivo respecto a enfermedades genéticas por razones de salud o de investigación científica.»

«Artículo 17. La comunicación de resultados de pruebas genéticas fuera del ámbito de la salud sólo podrá efectuarse si lo autoriza la ley nacional en caso de necesidad perentoria.»

Sin embargo, como debatiremos en otros paneles, el carácter voluntario de tal comunicación protegido por las disposiciones que reconocen el derecho a la intimidad no resuelve los problemas prácticos cotidianos: la protección del secreto médico no garantiza el acceso a las prestaciones sanitarias ni al seguro de vida, ni evita la discriminación para la protección de minusválidas o para el empleo. A fin de proteger a los genéticamente desfavorecidos contra la carencia de acceso a la educación adecuada, al empleo, al crédito o al seguro, podría ser necesaria una nueva política o quizás un nuevo programa legislativo contra las discriminaciones.

Por otra parte, es probable que puedan justificarse el control genético de ciertos trabajos por razones de seguridad pública y de salud individual. La seguridad pública es quizás una razón legítima para realizar pruebas sobre una condición genética de la que se haya detectado una relación con riesgos en el trabajo. En la práctica, la firma de declaraciones que autorizan a los médicos a que comuniquen los resultados del examen médico a quien consideren necesario, incluida la empresa, es frecuente<sup>5</sup>. Pero, también en este caso, el secreto médico protege la intimidad de la persona contra estereotipos peligrosos: incluso el reduccionismo o el determinismo genéticos fomentados por el éxito mismo del Proyecto Genoma Humano crean imágenes populares erróneas, que son forjadas por el impacto de la prensa y de los medios de comunicación<sup>6</sup>.

---

Además del derecho a la intimidad, estos proyectos de disposiciones plantean muchas otras cuestiones, por ejemplo, el derecho a conocer y el respeto a una voluntad declarada de no conocer. Para más referencias (aunque limitadas a temas de empleo/seguros), cfr. Zimmerli, «Who has the right to know the genetic constitution of a particular person», en Chadwick et al., compils., *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics* 1990 (Chichester, UK John Wiley): 93-102.

<sup>5</sup> La experiencia del SIDA es a menudo pionera para los debates éticos y jurídicos en genética: en Estados Unidos, sobre todo, existe legislación de los Estados (sólo muy sectorialmente a nivel federal) sobre registros médicos relacionados con el VIH, que protegen (con intensidades muy diversas) contra la discriminación, a fin de estimular las pruebas voluntarias de VIH; los tribunales norteamericanos han declarado que ciertos valores pueden tener prioridad sobre el secreto médico: la terapia individual, la salud pública y también la protección a terceros (que van desde el amante hasta el empresario); y las vidas de los niños en peligro tienen por supuesto más importancia que la intimidad del enfermo. E incluso fines de investigación científica (sobre todo la financiada con fondos públicos y fines de sanidad) pueden limitar el secreto médico. Cf. la brillante presentación del profesor Harold S. H. Edgar, *The Genome Project and the legal right to medical confidentiality*, en Rothstein, op. cit., pp. 197-221.

<sup>6</sup> Como veremos en otro panel distinto, la intimidad de la persona debe respetarse incluso en los usos judiciales del ADN. La transmisión de información sobre el ADN del condenado en un proceso penal, sin consentimiento del afectado, con fines distintos del cumplimiento de la ley, debe considerarse como una utilización ilegal de tal información.

Sin embargo, el factor familiar u otros de carácter ambiental, social, cultural o educativo, tienen de hecho más fuerza que los genes para crear el sentido de responsabilidad moral o para estimular la capacidad intelectual. Esta es también una razón adicional para apoyar el principio general de secreto médico en favor de la información genética personal.

## La protección de la persona y las bases de datos

Sabido es que existe también un conflicto de valores en torno a esta cuestión, que ha inspirado muchos instrumentos jurídicos en Europa (la primera legislación sobre protección de datos en el mundo se promulgó hace más de dos décadas en el Land alemán de Hessen): a saber, la oposición potencial entre el derecho de cada persona al secreto médico sobre su código genético y las necesidades de la libre circulación de informaciones, sobre todo para la investigación científica, pero también para cuestiones de epidemiología y salud, etc. Esta libre circulación de datos médicos y científicos resulta desde luego enormemente potenciada por la informática y por la telemática<sup>7</sup>, y tal es precisamente el objeto tanto del Convenio del Consejo de Europa de 28 de enero de 1981 para la Protección de la Persona respecto al Tratamiento automatizado de datos personales (en particular, su artículo 6), cuanto de la nueva propuesta de la Comisión de la CE de una Directiva del Consejo con esta misma finalidad.

La principal motivación de este último texto, cuya propuesta por la Comisión en 1990 ha sido recientemente modificada, es que el Convenio de 1981 era demasiado general y también que los Estados miembros lo aplicaban con grados de protección divergentes, tendiendo sobre todo los Estados miembros meridionales a no proteger adecuadamente a la persona, en algún caso por carecer en absoluto de legislación al respecto<sup>8</sup>. Por ello, el adve-

---

<sup>7</sup> A estos temas se dedica AIM (Advanced Informatics in Medicine), programa de I + D de la CE. Cf., AIM 1992, *Research and technology development on telematic systems in health care*, Bruselas, 1992; y J. V. Van Croor y J. P. Christensen, compils; *Advances in Medical Informatics*, IOS Press, Amsterdam, 1992, sobre todo las aportaciones de Lobato de Faria (358 ss.) y de Christensen y Villasante (p. 387 y ss.) sobre la protección de datos y el secreto médico.

<sup>8</sup> España ha legislado al fin, pero quedan aún tres Estados miembros que carecen de toda legislación, y cinco de ellos no han ratificado el Convenio del Consejo de Europa. Sobre la legislación española, cfr. A. Pérez Luño, «La incorporación del Convenio Europeo sobre la Protección de datos personales al ordenamiento jurídico español». *Informática y Derecho*, n.º 17 (1989), pp. 29-43. (Para un examen comparado más general, cfr. Colin Bennett, *Regulating Privacy: Data Protection and Public Policy in Europe and the United States*, Londres, 1992). Naturalmente, no podemos discutir aquí la fundamentación en el De-

nimiento del Mercado Unico Europeo en 1993 podía suponer la libre circulación de datos sin protección adecuada (o, por el contrario, que toda circulación quedara bloqueada por las diferencias entre legislaciones nacionales). Como es habitual en el ámbito de la bioética, el Consejo de Europa ha formulado normas internacionales, en contraste con la relativa inacción de la Comunidad Europea<sup>9</sup>; pero la nueva propuesta comunitaria podría al menos tener en cuenta los más recientes desarrollos y progresos en tecnología de la información y en ciencia médica de la última década.

La propuesta inicial de la Comisión en 1990 no ha sido bien acogida por muchos «lobbies» (entre ellos los empresarios y el sector de la banca) y también el Parlamento Europeo ha dictaminado varios cambios, principalmente para subrayar el principio del consentimiento informado, para controlar el tratamiento de datos referentes a la salud o a la vida sexual u otra información delicada, para controlar la transmisión a terceros, para ampliar el derecho de acceso a los datos y para estimular los códigos de conducta profesional<sup>10</sup>.

Sin embargo, incluso allí donde existe legislación con niveles elevados de protección que se respeta formalmente, puede violarse el secreto médico, como probó un caso reciente en Francia: un laboratorio de París tuvo que suspender un estudio sobre niños nacidos mediante inseminación artificial utilizando donantes anónimos, el cual había sido aprobado por un comité de ética presidido por el Profesor Changeux (que es también el nuevo Presi-

---

recho Constitucional: mencionaré simplemente, como referencia general, que las Constituciones recientes post-autoritarias contienen disposiciones más adecuadas, que contemplan los nuevos desafíos tecnológicos a la intimidad (p. ej. art. 18 de la Constitución española, art. 19 de la Constitución griega, arts. 35-33 de la Constitución portuguesa), respecto a las disposiciones constitucionales más antiguas que protegían la intimidad del domicilio o la correspondencia (p. ej., en las democracias nórdicas o en las de la última postguerra, como Italia o Alemania): Cfr. también A. Pérez Luño sobre este aspecto, «La protección de la intimidad frente a la informática en la Constitución española de 1978», *Revista de estudios políticos*, 1979, n.º 9, pp. 59 y ss. Para un tratamiento clásico del secreto médico, cfr. Winslade, «Confidentiality», pp. 194-200 en W. Reich, comp., *Encyclopedia of Bioethics*, NY Macmillan, 1978. Creo que el Profesor Fletcher está aquí con nosotros y que prepara una segunda edición de la *Encyclopedia*. Estaremos atentos a lo que nos diga sobre «confidentiality».

<sup>9</sup> Vid. J. P. Jacqué, *Liberté d'information* (pp. 309 y ss.) y G. Knaub, *Protection des données* (pp. 365 y ss.) y el *Commentary* de B. Loder (pp. 413 y ss.) en A. Cassese et al., *Human Rights and the European Community: the substantive law*, Baden-Baden, 1991 (vol. III, Nomos Verlag). Un resumen de dicha normativa europea se incluye en mi artículo «Confidentiality» para el coloquio de Valencia publicado por Fundación BBV, *El Proyecto Genoma Humano: Ética* (Madrid, 1992), pp. 287 y ss., en especial pp. 291-92.

<sup>10</sup> La propuesta modificada, junto al texto inicial, se publica en el DOCE, n.º C 311, 27 nov. 1992, pp. 30-61.

dente del Comité Nacional de Ética francés). Pero un estudio posterior consideró que, al transmitir los nombres de los niños y también de los donantes, sin su consentimiento, a los investigadores, se incumplía la legislación vigente <sup>11</sup>.

Finalmente, recordaremos que el Consejo de Europa, siempre activo en la defensa de los derechos humanos, prepara un proyecto de Recomendación sobre la protección de los datos médicos. Como veremos, la presente redacción suscita alguna inquietud. Ciertamente establece principios importantes, como el de que «se garantiza el derecho de toda persona a que sus datos genéticos no sean comunicados al exterior de su línea genética. ((Principio 13.1) (En el proyecto de Convenio de Bioética, la expresión final varía ligeramente: «al exterior de su familia»). Dicho proyecto de Recomendación amplía también el principio del consentimiento libre e informado a los ámbitos del diagnóstico, la prevención y la terapia genética; y asimismo requiere «protección adecuada» para el tratamiento de datos con otros fines, como los delitos. Pero sobre todo y en contraste con esa línea garante, el principio 13.10 declara que «sólo podrán recogerse y tratarse datos genéticos para fines tales como el empleo y los seguros si el sujeto de los datos ha consentido a ello, y *en la medida en que la ley nacional no lo prohíba*». De hecho, cabe preguntarse si el Consejo de Europa, con tal disposición, no corre el riesgo de abrir paso a tendencias contractuales nacionales que pudieran extender después la libre circulación de información genética en sectores económicos, erosionando gravemente así el alcance de las garantías tradicionales del secreto médico. Si así resultara, la adaptación al progreso tecnológico habría significado un notable paso atrás respecto a la clásica protección del derecho a la intimidad.

En conclusión, tras un prolongado debate público, y aun cuando se están redactando importantes instrumentos internacionales, puede dudarse de lo que los aspectos éticos, sociales y jurídicos del Proyecto Genoma Humano signifiquen en la práctica un progreso real de la autonomía personal y de las libertades fundamentales, al menos en Europa. En las áreas clínica y de investigación tenemos ciertamente garantías importantes, mediante los comités de ética y los códigos de conducta profesional. Pero sería también útil que los juristas y los legisladores jugaran un papel positivo en defensa de los derechos humanos ante los desafíos de las nuevas tecnologías, sobre todo en el área de la protección de datos y del derecho a la intimidad. Gracias por su atención.

---

<sup>11</sup> *Nature* vol. 361, p. 102, 14-1-1993. Sin embargo, el Comité Consultatif National d'Éthique francés, bajo la presidencia de Jean Bernard, había emitido un dictamen muy equilibrado sobre las pruebas genéticas, los estudios de familias y los bancos de datos el 24 de junio de 1991, subrayando el derecho a la intimidad y el secreto médico.

# EL DERECHO A LA INTIMIDAD Y EL USO DE LA INFORMACION GENETICA

*Fernando Garrido Falla* \*

Profesor Emérito de la Universidad Complutense de Madrid.  
España.

## Introducción

Posiblemente en lo que va de siglo las dos más importantes e inquietantes revoluciones que se han producido en el campo científico hayan sido en materia de física nuclear y en lo que hoy se denomina el Proyecto sobre Genoma Humano. Un primer seminario sobre cooperación internacional para el Proyecto Genoma Humano tuvo lugar del 24 al 26 de octubre de 1988 en Valencia. Un segundo seminario sobre el mismo tema (referido a los aspectos éticos del proyecto) tuvo lugar en Valencia en noviembre de 1990. Asimismo, el aspecto jurídico fue tratado en Coimbra (Portugal) en junio de 1992. De la declaración de principios que se formuló con motivo del Segundo Seminario recogemos el siguiente:

«7. Como principio general, la información genética sobre un individuo debería ser obtenida o revelada sólo con la autorización de dicho individuo o de su representante legal. Cualquier excepción a este principio requiere una fuerte justificación legal y ética».

---

\* Ponente.

«8. Estamos de acuerdo en que la terapia genética\*de las células somáticas puede ser utilizada para el tratamiento de enfermedades humanas específicas. La terapia génica de la línea germinal afronta numerosos obstáculos y no ofrece un consenso ético general. Nosotros apoyamos un mayor debate sobre las cuestiones técnicas, médicas y sociales de este tema».

En la Introducción al volumen publicado por la Fundación BBV sobre este Segundo Seminario pronunciaba las siguientes palabras el profesor Santiago Grisolía: «Al proponer esta segunda reunión, se manifestó una gran preocupación por el riesgo de que los investigadores biomédicos repitiesen o tuviesen los mismos problemas que los investigadores en física nuclear después de la segunda guerra mundial. Muchos investigadores que tuvieron que ver con el desarrollo de la fisión nuclear, y por tanto con la bomba atómica, expresaron después su pesar por su participación y, sobre todo, por el secreto impuesto que negó la discusión franca y abierta sobre su trabajo, así como también que hubiera científicos que desarrollaron y dirigieron programas eugénicos. Esto ensombrece la investigación en genética, siendo un factor importante la falta de confianza de la gente sobre la investigación genética. Y continúa diciendo:

No hay duda de que existe temor y desconfianza en dejar la genética humana en manos de una élite científica. Tal temor es especialmente fuerte en Alemania, como lo han expresado algunos grupos, aunque son muchos más los que lo tienen en mente. Alguien dijo —creo que fue el astrónomo Holey, y me temo que fuera medio en broma—, que en unos años veríamos a los físicos nucleares libres y a los investigadores genéticos entre rejas».

En relación con los problemas que plantea el uso de la información genética es necesario estar preparado. Empresarios, Directores de personal y Compañías de Seguros, quizás puedan discriminar a aquellos cuyas características genéticas nos hagan propensos a ciertas enfermedades, muerte prematura o incapacidad física. Sin duda existe un conflicto potencial entre los intereses individuales y la sociedad.

No hay que olvidar sin embargo que nadie escoge sus genes y la información que ellos puedan dar *debe ser confidencial*. Nadie debe ser analizado genéticamente *sin su consentimiento* y la información obtenida *no debe darse a nadie* sin el permiso del dueño, excepto si es necesario para evitar el daño a otras personas. «Todos estos problemas —dice Grisolía— se discutieron en Valencia como se incluye en este volumen y llevaron a la II declaración de Valencia».

No debe extrañar que el tema interese intensamente a los juristas. Téngase en cuenta que se relaciona con la eugénica y la

higiene racial, aunque ello signifique cambiar las decisiones individuales de tener hijos, escoger pareja e incluso, con el genocidio nazi, sacrificar el derecho a la vida.

Problemas concretos surgen en el campo del Derecho: ¿se podría obligar a la hora de seleccionar al personal laboral o a los tomadores de Seguros a presentar el propio mapa genético? ¿Es esto intromisión en la intimidad? (Aunque ya las Compañías de Seguros exigen un examen médico previo y buena parte de los tests para la selección de personal invaden la intimidad, como fue el caso del Ayuntamiento de Alcalá de Henares, que en reciente convocatoria para selección de personal incluyó un test (cuya impugnación prosperó, por cierto) en el que se preguntaba sobre el comportamiento sexual de los aspirantes). ¿Se podría en fin, investigar el mapa genético del individuo para la averiguación de delitos?

### **Sobre el estado científico de la cuestión**

Cuando hace más de dos siglos (1789) T. Robert Malthus enunció el llamado «teorema negro» en orden al enfrentamiento entre los recursos alimenticios generados en el planeta y el crecimiento progresivo de la humanidad, un tremendo problema quedaba abierto. Claro es que la solución que propuso Malthus era la «abstención ética»; pero los descubrimientos que en esta materia se han producido de entonces acá propician soluciones que desde el punto de vista ético e incluso legal, han levantado la controversia. A nivel individual, piénsese en el aborto por razones económico-sociales; en el terreno social, piénsese en las campañas de esterilización —voluntaria o forzosa— vigentes en muchos países; en fin, desde el punto de vista racista, las leyes de pureza de sangre y las teorías eugenésicas para protección de la raza o de la especie. En 1950 se tradujo al castellano el libro de Vogt, *Camino de Perdición*: la tesis central es que el hambre que padecen muchos colectivos humanos es consecuencia de la mezquindad de la tierra (escasa producción) y del descontrolado apetito reproductivo de la especie humana. Como solución propugna un riguroso control de la natalidad, dejar morir a enfermos y débiles y desalojar el exceso de gente que malvive en el planeta en beneficio de «los espectadores privilegiados». En resumen, el mundo sería para convidados de categoría y no una fiesta callejera con empujones e incomodidades para todos. Se ha dicho de Vogt que debería figurar en la galería de enemigos de la humanidad.

De entonces acá, el avance de la biotecnología ha dejado la «abstención ética» como solución para quienes se enfrentan en conciencia con problemas morales o religiosos. Las etapas de estos

avances pueden resumirse así: 1) inseminación artificial; 2) trasplantes de embriones; 3) fecundación *in vitro* y 4) la manipulación genética. Mientras estas técnicas se han empleado en animales, la sociedad las ha venido recibiendo con cierto alborozo: podrían ser cabalmente la solución al problema de la multiplicación de los recursos alimenticios de una humanidad creciente. El problema obviamente se ha presentado cuando éstas técnicas se han trasladado al campo de la procreación humana. Así<sup>1</sup>:

- a) La inseminación artificial en animales domésticos tiene su origen en el año 1779 tras las investigaciones del abate Spallanzani, del Ateneo de Pavía. Impulsado por los éxitos de la inseminación artificial en flores y peces llevó a cabo el experimento de fecundar una perra en celo con material seminal procedente de un macho, obteniendo como resultado la fecundación de la misma, que tuvo una camada de cachorros normales con las características de sus progenitores. De entonces acá el proceso histórico de la inseminación artificial ha significado un avance en tres líneas de investigación complementarias: tecnología para la recolección del esperma; tecnología para la conservación del esperma *in vitro* y, en fin, tecnología para la siembra (gametización) en el aparato genital femenino. En los últimos años el problema de la fecundación o inseminación artificial se ha convertido en los países avanzados en el sistema normal para la reproducción y multiplicación de la población bovina. Ahora bien, a partir de 1990 la inseminación artificial va a ceder el sitio a las técnicas sobre el trasplante de embriones y fecundación *in vitro*.
- b) Se coincide en atribuir al inglés Walter Heape la realización del primer trasplante de embriones en el año 1890. Practicó esta técnica extrayendo de los aparatos genitales de conejas y ovejas, huevos fecundados, obtenidos pocos días después de la cópula, para situarlos seguidamente en el aparato genital de hembras receptoras de la misma especie. Como dice el Profesor Félix Pérez hoy día «el trasplante de embriones y la inseminación artificial constituyen un punto de partida para la manipulación genética al servicio de la mejora ganadera y la selección a través de las pruebas de progene».
- c) La tecnología de la fecundación *in vitro* se inicia en 1951 con las investigaciones de Chang, quien consigue una primera fecundación con éxito en conejos en 1959. Curiosamente, en la producción *in vitro* de embriones, la tecnología animal ha

<sup>1</sup> Félix Pérez y Pérez, *El fascinante avance de las biotecnologías en reproducción animal*, discurso de ingreso en la Real Academia Nacional de Medicina, Madrid, 1990. El resumen que se hace en el texto está tomado de los datos que se contienen en este interesante trabajo.

ido por detrás de los avances de la medicina humana; sin embargo, en los últimos cinco años se han invertido el signo del proceso de manera muy destacada. Pero la noticia que saltó a la prensa el 26 de junio de 1976 referente al nacimiento del primer ser humano concebido fuera del seno materno (ectogénesis) representa el punto de partida de la revolución que hoy vivimos y de la necesidad de replantear los cimientos básicos de muchos de los principios del Derecho: la inseminación artificial homóloga o heteróloga; el alquiler de úteros; fecundación *in vitro*, manipulación genética, etc., provocan tomas de postura tanto de la moral, como de la religión, como del Derecho.

- d) La biotecnología de la reproducción se orienta actualmente hacia el sugestivo campo de la manipulación del genoma. La microcirugía aplicada a gametos y blastocistos da por resultado la obtención de animales idénticos; el clonaje es en este momento una realidad; esto es lo que hoy día se llama la «ingeniería genética» cuya meta más ambiciosa hasta el momento es la obtención de animales transgénicos o artificiales; la androgénesis y la ginogénesis son posibilidades que operando con dotaciones genéticas masculinas y femeninas, respectivamente, permiten obtener animales copia de su propio origen. El panorama que se nos ofrece puede resultar inquietante. Walter Gilbert<sup>2</sup> nos dice: la secuencia del ADN de un genoma nos proporciona información sobre los genes del organismo. El proyecto sobre el genoma tiene como finalidad identificar todos los genes de los organismos más elementales, de organismos más complicados que estudiamos como modelos, y los genes de nuestro propio cuerpo; llegará un momento, de aquí a 5 ó 10 años, en el que se podrá afirmar que podemos tener un ser humano en un disco compacto. Esto va a suponer una conmoción filosófica. Como científicos, añade W. Gilbert, hemos tenido que aprender a vivir, a lo largo de los años, con el hecho de que nuestros cuerpos tenían un dictado genético, que gran parte de nuestra estructura y de nuestro comportamiento era producto de los genes heredados de nuestros progenitores. Pero el mundo todavía no es consciente de esto. El mundo tendrá que luchar para no sucumbir ante un determinismo genético superficial —¡obré así por culpa de mis genes!— y además tendrá que encontrar un equilibrio entre los genes como determinantes estructurales del cuerpo y del cerebro del individuo y nuestras opiniones, nuestra libertad, nuestra autodeterminación y nuestro valor como individuos.

---

<sup>2</sup> W. Gilbert, «La secuenciación del genoma humano. Situación actual», en *Proyecto Genoma Humano: Ética* (Documento de la fundación BBV), 1991, pp. 57 y ss.

No deberían de extrañar —lo sorprendente sería lo contrario— las reacciones de recelo que la aplicación de estas técnicas a la especie humana han provocado. Por lo que se refiere a la Iglesia católica el papa Pío XII en su discurso a los médicos católicos en su Congreso Internacional de 1949 dijo: «El elemento activo de la fecundación no puede ser jamás procurado ilícitamente por actos contra *natura*.» Y posteriormente repetiría en 1951: «El hombre no puede éticamente disponer, ceder o transferir sus componentes gaméticos.» Sin embargo, la inseminación artificial fuera del matrimonio —condenada especialmente por la Iglesia— es una realidad muy generalizada. En los Estados Unidos (Georgia y Oklahoma) aceptan la inseminación artificial heteróloga con consentimiento del marido, mediante documento suscrito. En otros estados (Nueva York) se considera contraria al orden público y a las buenas costumbres.

La Instrucción Vaticana sobre estos problemas, inspirada por el Cardenal Ratzinger se resume así: La Ley Civil no podrá autorizar las técnicas de procreación artificial que arrebatan en beneficio de terceras personas (médicos, biólogos, poderes económicos o gubernamentales) lo que es un derecho exclusivo de los esposos, no pudiéndose legalizar la obtención de gametos entre personas que no estén legítimamente unidas por el matrimonio ni tampoco los bancos de embriones, espermatozoides y ovocitos.

Hay que advertir que, aunque quizás menos dogmáticamente, el punto de vista de las otras Iglesias cristianas se asemeja a la católica. El Concilio Mundial de las Iglesias ha establecido sus puntos de vista que podríamos resumir así (J. L. Stotts)<sup>3</sup>: a) se aboga por la prohibición de las pruebas genéticas para la elección del sexo y se previene contra posible uso para otras formas de ingeniería social involuntaria; b) se advierte sobre los abusos a que puede conducir el conocimiento de la composición genética del individuo, al convertirlo en base de una discriminación injusta (por ejemplo en el trabajo, asistencia sanitaria, seguros, educación...); c) necesidad de ofrecer consejo pastoral a individuos que se enfrenten con problemas de elección de métodos de reproducción o a decisiones personales y familiares sobre información genética que afecta a ellos mismos o a terceros; d) propone que se prohíban los experimentos que incluyan la ingeniería genética de la línea germinal humana; e) aconseja a los Gobiernos que prohíban las investigaciones en embriones con cualquier tipo de experimento y, si han de tolerarse, sólo bajo condiciones bien definidas; f) propugna la adopción de estrictos controles internacionales

---

<sup>3</sup> J. L. Stotts, *El protestantismo y el proyecto genoma humano*, en «Proyecto...», cit., pp. 157 y ss.

para evitar que los organismos que han sido sometidos a ingeniería genética sean liberados en el medio ambiente... etc.

La religión judía (Haim Aviv)<sup>4</sup> mantiene los mismos principios; 1) La intervención genética en la «creación de Dios» constituye un acto humano arrogante. El uso de la terapia genética es «jugar a ser Dios» y no debe ponerse en práctica; 2) Las técnicas relacionadas con la manipulación genética pueden ser potencialmente mal utilizadas en perjuicio y daño de la creación; por consiguiente no deben desarrollarse en absoluto.

En fin, por lo que se refiere al punto de vista islámico (Azeddine Guessous)<sup>5</sup> tomando como base los mandamientos del Corán, los teólogos islámicos rechazan categóricamente cualquier forma de procreación artificial que utilice espermias de un donante que no sea el marido, así como aquella que fomente la destrucción del embrión. Los moralistas musulmanes apoyan una moratoria de la ingeniería genética y de la procreación artificial aplicada al hombre.

Pero las reticencias y recelos no vienen solamente del campo religioso. En Alemania —como nos cuenta Sass<sup>6</sup>— con el antecedente histórico nazi y ante la presión de fuertes grupos llamados «alternativos» la política científica ha considerado importante llegar a acuerdos públicos respecto a las implicaciones jurídicas y éticas que suscita la aplicación de la tecnología genética en las personas: se rechaza una medicina predictiva con fines eugenésicos y se favorece la vigilancia específica en áreas concretas sobre uso y abuso de éstas técnicas, como el diagnóstico prenatal, la prueba diagnóstica ligada al empleo y casos civiles y penales, protección de datos y privacidad. Por eso, la primera redacción del proyecto de medicina predictiva de la Comunidad Europea (2 de julio de 1988) originó un tormentoso debate en el Parlamento federal. Especialmente produjo dificultades el siguiente párrafo: «La medicina predictiva trata de proteger a los individuos de los tipos de enfermedad a los que resultan genéticamente más vulnerables y, cuando resulte apropiado, intenta prevenir la transmisión de las propensiones genéticas defectuosas a la siguiente generación». La plataforma alternativa, que es de matiz vigorosamente anticapitalista, vetó la intervención de Peter Singer, un biomoralista australiano invitado a participar en diversas conferencias en Alemania en 1989. Singer había tratado en uno de sus libros el tema de la eutanasia activa de los recién nacidos con

<sup>4</sup> Haim Aviv, *Actitudes éticas de un científico judío en relación con la intervención genética*, en «Proyecto...», cit., pp. 149 y ss.

<sup>5</sup> Azeddine Guessous, *La procreación artificial: un punto de vista islámico*, en «Proyecto...», cit., 141 y ss.

<sup>6</sup> Hans Martin Sass, *Un punto de vista alemán*, en «Proyecto...», cit. pp. 73 y ss.

graves minusvalías. El debate dio lugar a una campaña «Gegen Gen und Repro» y la reunión anual de la sociedad alemana de antropología y genética humana tuvo que ser cancelada a causa de las amenazas de los grupos alternativos. También en 1989 el Centro de Ética Médica de Bochum organizó un seminario internacional que recibió amenazas y el boicot de la Unión de Estudiantes Evangélicos, aunque estos finalmente aceptaron la invitación de asistir y participar en las discusiones: argumentaban que toda discusión sobre genética era necesariamente una discusión sobre eugenesia, es decir, para justificarla o fomentarla. Uno de sus portavoces dijo: «Es necesario evitar que se puedan discutir estrategias de aniquilación al amparo de la tolerancia, la democracia y el liberalismo. Por esta razón nos oponemos a que se celebre el Congreso de Bochum.» Contestando a los grupos alternativos, H. M. Sass dice<sup>7</sup>: «La crítica irracional e ideológica y el rechazo general de los proyectos sobre el genoma humano no sólo constituyen un desafío para crear una sociedad basada en el diálogo y la comunicación en la que se comparten mutuamente unos valores, son también un reto para la comunidad profesional de científicos, médicos y biomoralistas, y para su *ethos* profesional. En la discusión con tales grupos está en juego algo más que la libertad académica o la libertad de expresión. Necesitamos comprensión, paciencia y constancia para no interrumpir la comunicación con quienes desconfían de todas las formas establecidas de comunicación y diálogo, que encuentran seguridad en la emigración interior y en el rechazo de la comunicación, que prefieren la violencia al diálogo, el conflicto a la comunicación.» En julio de 1990 entró en vigor la Ley de Ingeniería Genética Alemana (*Gen-gesetz*) que incluía 5 disposiciones relacionadas con este asunto y completaba las recomendaciones que había hecho el grupo gubernamental, asegurando la protección contra los riesgos y peligros producidos por los ácidos nucleicos recombinantes construidos *in vivo*.

Interesa subrayar asimismo los recelos que se han producido en el campo puramente académico y doctrinal. J. David Smith<sup>8</sup> nos recuerda «la lección de Carrie Buck». En el año 1927 una joven llamada Carrie Buck fue esterilizada sin su consentimiento; fue la primera persona sometida a este tipo de cirugía al amparo de una ley de Virginia. Para los defensores de esta Ley, ésta parecía ser la persona ideal para ponerla a prueba; su madre era deficiente mental, Carrie presentaba retraso mental y una hija que dio a luz mostraba igualmente signos de debilidad mental. Esta prueba de transmisión genética justificaba la declaración de constitucionalidad de la Ley, así que el Tribunal Supremo la aprobó en el asunto

<sup>7</sup> *Loc. cit.*, p. 79.

<sup>8</sup> J. David Smith, *Determinismo biológico y concepto de la responsabilidad social: la lección de Carrie Buck*, en «Proyecto...», *cit.*, pp. 171 y ss.

que llegó a ser conocido como *Buck Vs. Bell*. Al expresar la opinión mayoritaria de la Corte Suprema, el Magistrado O. Wendell Holmes escribió:

«Hemos visto en más de una ocasión que el bienestar público puede exigir el sacrificio de la vida de sus mejores ciudadanos. Sería extraño que no pudiera exigir a aquellos que ya socavan la fuerza del Estado menores sacrificios, percibidos con frecuencia como importantes por las personas afectadas, a fin de evitar que la incapacidad inunde nuestra existencia. Es mejor, para el conjunto del mundo que, en vez de tener que llegar a ejecutar a unos descendientes degenerados debido a sus acciones delictivas, o dejarles morir de hambre a causa de su imbecilidad, la sociedad pueda impedir que aquellos que estén manifiestamente capacitados sigan propagando su propia especie. El principio que apoya la vacunación obligatoria es lo bastante amplio para justificar la ablación de las trompas de Falopio...»

Al caso de Carrie siguieron otros miles. La Ley de Virginia se convirtió en modelo para las leyes de otros Estados: haciendo un cálculo moderado unas 50.000 personas fueron esterilizadas en los Estados Unidos. Hay que admitir que la Ley fue también el modelo utilizado como parte del programa nazi de higiene racial. El 14 de julio de 1933 la Ley Alemana de Esterilización se inspiró en el modelo de Virginia. Se calcula que entre 1933 y 1945 dos millones de personas fueron declaradas defectuosas y esterilizadas por los nazis. Es curioso que Otto Hofman, un alto oficial de las SS, cuando compareció ante el Tribunal de Criminales de Guerra de Nüremberg, su defensor, para probar su inocencia, recordase la doctrina del Juez Holmes del Tribunal Supremo de los Estados Unidos de 1927. Investigaciones posteriores han demostrado que las pruebas que condujeron a la esterilización de Carrie fueron enormemente inexactas. Su hija, de la que se dijo que representaba la «tercera generación de imbéciles» creció convirtiéndose en una niña atractiva que fue una estudiante con una mención de honor; la propia Carrie puesta en libertad condicional después de esterilizada y enviada a un pueblecito de montaña, contrajo matrimonio con el sheriff suplente y llevó una vida productiva y respetable. No es cierto que la vida humana pueda reducirse a biología y que las instituciones humanas puedan conducirse mejor mediante las realidades del determinismo biológico, termina diciendo David Smith.

## **Problemática jurídica: Las soluciones del ordenamiento jurídico español**

### ***I. Los problemas jurídicos a examinar***

A lo largo de la anterior exposición nos hemos referido a los problemas jurídicos que la nueva biotecnología plantea. En lo que sigue —y con vistas a las soluciones de nuestro Derecho positivo— examinaremos concretamente los siguientes:

- a) En relación con los «grandes temas»:
  - 1) Sobre la legalización de las técnicas de procreación artificial; 2) la regulación de la donación de gametos y ovocitos; 3) el problema de los llamados úteros de alquiler; 4) la creación de bancos de embriones, espermatozoides y ovocitos, y 5) la donación y manipulación de embriones y fetos.
- b) Una segunda reflexión se aplicará a los problemas jurídicos concretos derivados de la situación legal antes descrita: paternidad-filiación; selección del personal para la función pública y la contratación laboral; contratos de seguros; asistencias sanitaria y educación... Algunas de estas cuestiones son objeto de ponencias especialmente dedicadas al tema y a ellas nos remitiremos.
- c) Abordaremos, por último, la cuestión que particularmente nos preocupa: la defensa de la intimidad personal y el principio de confidencialidad que debe presidir cualquier tipo de manipulación genética.

Comenzaremos, pues, con el examen del proceso legislativo que ha conducido en España a la legislación de una buena parte de los métodos propios:

- a) Ya la Ley 30/1979, de 27 de octubre, reguló la extinción, trasplante y donación de órganos humanos. Hay que acordar que la técnica de los trasplantes ha producido tantos beneficios a la humanidad y ha salvado tantas vidas que, en términos generales, jamás ha encontrado la oposición con base en argumentos éticos, morales o religiosos; por el contrario se ha creado un clima de fomento de estas donaciones y quienes deciden formalmente ser *donantes*, encuentran una reacción social de positiva apreciación de su gesto. Precisamente por eso, no se han planteado en este terreno problemas específicos de defensa de la intimidad; aunque obviamente el donante conserva su derecho a que se mantenga la confidencialidad de su condición si así lo desea.

Ahora bien, la donación de esperma y ovocitos y la extracción y manipulación de embriones y fetos ya es algo sustancialmente distinto. Para empezar, la Ley 35/1988 ya abría un peligroso y discutible camino al regular —y permitir— las varias técnicas sobre reproducción asistida. A continuación, la Ley 42/1988 viene a completarla intentando el difícil ajuste entre estas técnicas y las exigencias éticas y sociales. Pero, procedamos por etapas.

- 1) En la actualidad las diversas técnicas de reproducción artificial (o asistida como las llama la Ley) están reguladas y, por consiguiente, legalizadas en la forma que se determinan en la Ley 35/1988, de 22 de noviembre. En su exposición de motivos y refiriéndose a la generalización de estas técnicas se dice:

«De ellas, la inseminación artificial (IA) con semen del marido o del varón de la pareja (IAC) o con semen del donante (IAD) se viene realizando desde hace bastantes años: concretamente en España el primer banco de semen data de 1978 y han nacido ya unos 2.000 niños en nuestra nación y varios cientos de miles en el resto del mundo por este procedimiento. La fecundación *in vitro* (FIV) con transferencia de embriones (TE) de mayor complejidad técnica, se dio a conocer universalmente en 1978 con el nacimiento de Louise Brown, en el Reino Unido, mientras que en nuestra nación el primero de los hoy casi 50 nacimientos por esta técnica tuvo lugar en 1984. La transferencia intratubárica de gametos (TIG) comienza a realizarse en España. Se calcula que en España hay unas 700.000 parejas estériles casadas en edad fértil, admitiéndose un porcentaje del 10 al 13% del total de las que un 40% podrían beneficiarse de la FIVPE o técnicas afines y un 20% de la inseminación artificial...

Ya no sólo es factible utilizarlas como alternativa de la esterilidad. La disponibilidad del investigador de óvulos desde el momento en que son fecundados *in vitro*, le permite su manipulación con fines diagnósticos, terapéuticos, de investigación básica o experimental, o de ingeniería genética, sin duda beneficiosos para el individuo y la humanidad, pero que en cualquier caso y dado el material con el que se trabaja, propiciadores de una diáspora de implicaciones que suscitan temor e incertidumbre con alcance sociales, ético, biomédico y jurídico principalmente.»

El punto de vista ético se explica así en la ley:

«Desde una perspectiva ética el pluralismo social y la divergencia en las opiniones se expresan frecuentemente sobre los diversos usos que se dan a las técnicas de reproducción asistida. Su aceptación o su rechazo habrían de ser argumentados desde el supuesto de una correcta información y producirse sin motivaciones interesadas ni presiones ideológicas confesionales o partidistas, sustentándose únicamente en una ética de carácter cívico o civil, no exenta de componentes pragmáticos y cuya validez radique en una aceptación de la realidad una vez que haya sido confrontada con criterios de racionalidad y procedencia al servicio del interés general; una ética, en definitiva que responda al sentir de la mayoría y a los contenidos constitucionales, pueda ser asumida sin tensiones sociales, y pueda ser útil al legislador para adoptar posiciones o normativas.»

«Los avances científicos, por otra parte, cursan generalmente por delante del Derecho, que se retrasa en su acomodación a las consecuencias de aquéllos. Este asincronismo entre la ciencia y el derecho origina un vacío jurídico respecto de problemas concretos, que debe solucionarse, si no a costa de dejar a los individuos y a la sociedad misma en situaciones determinadas de indefensión. Las nuevas técnicas de reproducción asistida, han sido generadoras de tales vacíos, por sus repercusiones jurídicas de carácter administrativo, civil o penal. Se hace precisa una revisión y valoración de cuantos elementos confluyen en la realización de las técnicas de reproducción asistida y la adaptación del Derecho allí donde proceda, con respecto a: el material embriológico utilizado, los donantes de dichos materiales, las receptoras de las técnicas y, en su caso, a los varones a ellas vinculados, los hijos, la manipulación a que las técnicas puedan dar lugar (estimulación ovárica, crioconservación de gametos y preembriones, diagnóstico prenatal, terapia génica, investigación básica o experimental, ingeniería genética, etc.)»

Por eso la Ley en su artículo 1.º regula las diferentes técnicas de reproducción asistida, que antes se han enumerado «cuando estén científica y clínicamente indicadas y se realicen en centros y establecimientos sanitarios y científicos autorizados y acreditados y por equipos especializados». Y admite la licitud de estas técnicas cuando «tienen como finalidad fundamental la actuación médica ante la esterilidad humana, para facilitar la procreación, cuando otras terapéuticas se hayan descartado por inadecuadas o ineficaces». Y en su párrafo 3 dice:

«Estas técnicas podrán utilizarse también en la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético o hereditario, cuando sea posible recurrir a ellas con suficientes garantías diagnósticas y terapéuticas y estén estrictamente indicadas.»

«4. Podrán autorizarse la investigación y experimentación con gametos y óvulos fecundados humanos en los términos señalados en los artículos 14, 15, 16 y 17 de esta Ley.»

- 2) En particular, la donación de gametos y ovocitos está especialmente contemplada en el artículo 5.º de la Ley:

«1. La donación de gametos y preembriones para las finalidades autorizadas por esta Ley es un contrato *gratuito formal y secreto* concertado entre el donante y el Centro autorizado.»

- 3) En cambio, la figura jurídica de los llamados «úteros de alquiler» se considera prohibida en virtud del principio de que el parto determina la filiación. Así, el artículo 10 de la Ley nos dice: «Será nulo de pleno derecho el contrato por el que se convenga la gestación, con o sin precio, a cargo de una mujer que renuncia a la filiación materna en favor del contratante o de un tercero.» 2. «La filiación de los hijos nacidos por gestación de sustitución será determinada por el parto.» 3. «Queda a salvo la posible acción de reclamación de la paternidad respecto del padre biológico, conforme a las reglas generales.» Lo cual no se compagina, por cierto, con el carácter *secreto* de la donación de gametos.

- 4) El capítulo IV de la Ley permite, por una parte, la creación de bancos de semen y óvulos y asimismo establece con rigurosidad las manipulaciones prohibidas.

Así, el artículo 11 establece: «El semen podrá crioconservarse en bancos de gametos autorizados durante un tiempo máximo de cinco años.» «No se autorizará la crioconservación de óvulos con fines de reproducción asistida en tanto no haya suficientes garantías sobre la viabilidad de los óvulos después de su descongelación.»

El artículo 14 se dedica a la investigación y experimentación, tanto de los gametos como de los preembriones vivos. Se prohíben las fecundaciones entre gametos humanos y animales; y se establecen las condiciones en las cuales se puede realizar la investigación entre preembriones vivos. Sobre to-

do interesa estudiar las faltas muy graves, especialmente las que se contemplan en los apartados k) y siguientes del artículo 20.2. Por ejemplo, la prohibición de crear seres humanos por clonación en cualquiera de sus variantes; la selección del sexo o la fusión de preembriones para lograr «quimeras». Asimismo mezclar gametos o preembriones humanos con otra especie animal. Por cierto que produce escalofríos la simple contemplación de estos supuestos.

- b) La Ley 42/1988, de 28 de diciembre, sobre donación y utilización de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos, constituye un paso más en la regulación de esta materia. En su exposición de motivos se nos explica que «... la manipulación y el tráfico con embriones o fetos humanos incita a reflexiones éticas y sociales y pone de manifiesto la exigencia de un marco jurídico que centre los justos términos de las actuaciones biomédicas desde el respeto a la vida, a la dignidad y a los derechos humanos y sin cerrar el camino al patrimonio de la humanidad que es la ciencia».

Son principios que inspiran esta Ley los siguientes:

1. Se permite la donación y utilización de embriones y fetos humanos (o sus células y tejidos) con fines diagnósticos, terapéuticos, de investigación o experimentación «en los términos que establece la Ley».
2. Los embriones y fetos han de estar *muertos o clínicamente no viables* [artículo 2.º, e)]; los donantes han de ser los progenitores (consentimiento por escrito), sin carácter remunerativo.
3. La interrupción del embarazo nunca tendrá como finalidad la donación. Y se prohíbe al equipo médico que haya intervenido en el aborto la utilización posterior de fetos o embriones (artículo 3.º).
4. Los fetos expulsados espontáneamente (abortos no queridos) «considerados biológicamente viables» sólo podrán ser tratados para favorecer su viabilidad (artículo 5.º3).
5. Se autoriza la obtención de estructuras biológicas de embriones o fetos muertos para los *fines permitidos* de tecnología genética (artículos 6.º y 8.º): 1) diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas o hereditarias; 2) con fines industriales para fabricación de sustancias de uso sanitario o clínico; 3) con fines terapéuticos, para seleccionar el sexo en el caso de enfermedades ligadas a los cromosomas se-

xuales (especialmente el cromosoma X, evitando su transmisión); 4) con fines de investigación y estudio de las secuencias del ADN del genoma humano:

6. Está especialmente prohibido (artículo 9.º y artículos 32 a 37 Ley General de Sanidad de 1986): 1) La modificación del patrimonio genético humano «no patológico»; 2) el mantenimiento de embriones o fetos vivos con fines distintos a la procreación; 3) la donación para productos cosméticos; 4) la extracción de células o tejidos de embriones o fetos en desarrollo, si no es para *diagnóstico prenatal*.
7. La donación y utilización de gametos y óvulos fecundados en desarrollo (*in vivo* o *in vitro*) hasta el día 14 de su fecundación se hará en los términos de la Ley 35/1988 sobre técnicas de reproducción asistida.

Si se me pide un juicio de conjunto sobre nuestro ordenamiento positivo, habremos de convenir en que ciertamente pone pocos obstáculos a la investigación genética; las limitaciones que se contienen en la Ley constituyen el *mínimum ético* en que el Derecho consiste. Suprimir tales límites (por ejemplo, ensayar híbridos humanos con otras especies animales) constituiría un obscuro desafío a la Creación o a las leyes de la Naturaleza, según la terminología que cada uno prefiera emplear. Alguien ha dicho (y no me atrevo a calificarlo de optimista) que la investigación genética demostrará la igualdad esencial de todas las razas; bien... pero ¿y si lo que se demuestra es lo contrario? Sería el gran triunfo científico del racismo. Ahora ya no sería necesario recurrir a torcidas interpretaciones de las Sagradas Escrituras (como en su tiempo hacían los partidarios de la esclavitud) para imponer leyes eugenésicas o nuevos tipos de esclavitud. Hay por eso cuestiones en las que la legislación no puede ir a remolque de la ciencia. El ejemplo de Galileo no puede servir para que se imponga el contrario principio de «prohibido prohibir».

## 2. Los problemas jurídicos derivados

Los problemas jurídicos derivados que plantea, tanto la legislación que se acaba de examinar, como, en general, el Proyecto del Genoma Humano son numerosos y aquí nos vamos a limitar a sugerir los siguientes:

- a) El primero —y se trata de un problema presente y no de futuro— se refiere a la relación paternidad-filiación; que obviamente se complica cuando se admite la fecundación con gametos de donante anónimo.

La ya citada 35/1988 regula esta cuestión. En efecto:

El artículo 6.º se refiere a la mujer usuaria de estas técnicas, que ha de prestar su consentimiento después de ser convenientemente informada. «Si estuviere casada, se precisará además el consentimiento del marido... a menos que estuviesen separados por sentencia firme de divorcio o separación, o de hecho o por mutuo acuerdo que conste fehacientemente». Y en el apartado 5 se dice que «la elección del donante es responsabilidad del equipo médico que aplica la técnica de reproducción asistida».

El artículo 7.º se refiere a la paternidad y a la filiación. «La filiación de los nacidos... se regulará por las normas vigentes salvo las especialidades contenidas en este capítulo.» «En ningún caso la inscripción en el Registro Civil reflejará datos de los que pueda inferirse el carácter de la generación.»

El artículo 8.º, señala que «ni el marido ni la mujer, cuando hayan prestado su consentimiento... podrán impugnar la filiación matrimonial del hijo nacido por consecuencia de tal fecundación».

Por su parte, el artículo 5.º regula el derecho de los hijos en los siguientes términos:

«Los hijos nacidos tienen derecho por sí o por sus representantes legales a obtener información general de los donantes que no incluye su identidad. Igual derecho corresponde a las receptoras de los gametos.

Sólo excepcionalmente, en circunstancias extraordinarias que comporten un comprobado peligro para la vida del hijo, o cuando proceda con arreglo a las leyes procesales penales, podrá revelarse la identidad del donante, siempre que dicha revelación sea indispensable para evitar el peligro o para conseguir el fin legal propuesto. En tales casos se estará a lo dispuesto en el artículo 8.º, apartado 3. Dicha revelación tendrá carácter restringido y no implicará en ningún caso publicidad de la identidad del donante».

- b) La posibilidad real de la cartografía genética conduce inevitablemente a situaciones de discriminación, tan enfáticamente prohibidas por el artículo 14 de nuestra Constitución como difícilmente evitable. Constituye una práctica habitual para el acceso a determinadas funciones públicas o para obtener determinados contratos laborales el certificado médico de no padecer ciertas enfermedades o ser propenso a ellas. En el campo de la contratación de seguros de vida, estas prácticas

son la regla general. Claro está que nadie está obligado —ni se le podría quizás obligar— a dar a conocer las enfermedades o deficiencias físicas que padece, pero ¿se puede obligar a la otra parte contratante a que no pueda exigir las? Especialmente esto tiene un peculiar planteamiento en el caso de las relaciones matrimoniales o de pareja: acaso se puede negar el derecho a una de las partes a solicitar de la otra —con carácter previo al establecimiento de la relación— un conocimiento de sus condiciones sanitarias? ¿Acaso, antes bien, no puede considerarse incluso delictivo ocultar a la futura pareja el tener enfermedades como el sida?

Como veremos en seguida, ni siquiera el derecho a defender la propia intimidad puede constituir una barrera segura para este tipo de discriminaciones. La Sentencia de nuestro Tribunal Constitucional, en vía de amparo, 20/1992, de 14 de febrero, incluso frente al derecho a la información y libre expresión alegado por una determinada publicación, concedió amparo y estimó el recurso interpuesto por personas cuya identificación periodística como afectadas por el sida «deparaba un daño moral (y también económico) a quienes así se vieron señalados como afectados». Pero queda en pie la pregunta anterior: ¿quién puede negar el derecho de terceros a protegerse contra una posible infección exigiendo para ello una información adecuada?

### **3. El derecho a la intimidad y la confidencialidad**

- a) Sin duda alguna el riesgo más importante para la intimidad personal está representado por la posible promulgación de leyes que impongan obligatoriamente las pruebas genéticas. Más aún: creo que en este caso lo que se ataca frontalmente es el núcleo mismo de la libertad personal.

Tras las experiencias del Doctor R. Guthrie, en 1962, la legislación de algunos estados norteamericanos promocionaron programas sobre investigación genética; pero fue en 1963 el estado de Massachusetts el que aprobó una Ley que impuso obligatoriamente las pruebas genéticas. A finales de 1965 la mayoría de los estados, en los Estados Unidos, contaban con leyes de este tipo; y a comienzos de los años 70 la prueba genética se extendió especialmente en relación con la llamada enfermedad Tay-Sachs (una especie de trastorno neurológico progresivo). Cuando el Congreso Nacional aprobó en 1976 una Ley sobre subvención a programas sobre enfermedades genéticas, condicionó las subvenciones a que tales programas fuesen de aplicación voluntaria.

Preocupa pensar en las consecuencias que estas experiencias pueden tener sobre el proyecto de cartografiado del genoma

humano. ¿Quién será *normal* o *anormal*, si la genética molecular —según nos dicen los científicos— demuestra que la diferencia entre enfermedad y no enfermedad consiste únicamente en el reordenamiento de un solo par de bases de ADN de los billones existentes en cada célula? ¿A que nuevo tipo de discriminaciones conducirá todo esto?

Pienso con un cierto optimismo que leyes de este tipo no pueden tener cabida en nuestro ordenamiento positivo y que si se promulgasen habrían de ser declaradas inconstitucionales a la vista de lo que se dispone en nuestro texto Fundamental. En efecto, el artículo 18.1 de la Constitución Española dice: «Se garantiza el derecho al honor, a la *intimidad personal*, y *familiar* y a la propia imagen.» Creo que aquí está el dique defensivo contra leyes de semejante clase.

Por lo demás, en desarrollo de este precepto constitucional se promulgó la Ley Orgánica 1/1982, de 5 de mayo, del derecho al honor, a la intimidad personal y familiar y a la propia imagen. En su artículo 1.º se dice que este derecho «será protegido civilmente frente a todo género de intromisiones ilegítimas, de acuerdo con lo establecido en la presente ley orgánica». «2. Cuando la intromisión sea constitutiva de delito, se estará a lo dispuesto en el Código Penal. No obstante serán aplicables los criterios de esta ley para la determinación de la responsabilidad civil derivada de delito.»

El artículo 7.º dice que «tendrá la consideración de intromisiones ilegítimas en el ámbito de protección delimitado por el artículo 2.º de esta Ley: 1) el emplazamiento en cualquier lugar de aparatos de escucha, de filmación, de dispositivos ópticos o de cualquier otro medio apto para grabar o reproducir la vida íntima de las personas. 2) La utilización de aparatos de escucha, dispositivos ópticos, etc.,»

Por su parte, el artículo 2.º5 de la ya examinada Ley 35/1988 establece:

«Todos los datos relativos a la utilización de estas técnicas deberán recogerse en historias clínicas individuales, que deberán ser tratadas con las reservas exigibles y con estricto secreto de la identidad de los donantes, de la esterilidad de los usuarios y de las circunstancias que concurran en el origen de los hijos así nacidos.»

- b) Por su parte, el artículo 18.4 de la Constitución Española dice: «La Ley limitará el uso de la informática para garantizar el honor y la intimidad personal y familiar de los ciudadanos y el pleno ejercicio de sus derechos.»

En desarrollo de este precepto se ha dictado la Ley Orgánica 5/1992, del 29 de octubre, de regulación del tratamiento automatizado de los datos de carácter personal. En la exposición de motivos (párrafo 2.º) se lee:

«El progresivo desarrollo de las técnicas de recolección y almacenamiento de datos y de acceso a los mismos ha expuesto a la *privacidad*, en efecto, a una amenaza potencial antes desconocida. Nótese que se habla de *privacidad* y no de la *intimidad*: aquélla es más amplia que ésta, pues en tanto la *intimidad* protege la esfera en que se desarrollan las facetas más singularmente reservadas de la vida de la persona —el domicilio donde realiza la vida cotidiana, las comunicaciones en las que expresa su sentimiento, por ejemplo— la *privacidad* constituye un conjunto más amplio, más global, de facetas de su personalidad que, aisladamente consideradas, pueden carecer de significación intrínseca pero que coherentemente enlazadas entre sí, arrojan como precipitado un *retrato de la personalidad del individuo* que éste tiene derecho a mantener reservado. Y si la *intimidad* en sentido estricto está suficientemente protegida por las previsiones de los tres primeros párrafos del artículo 18 de la Constitución y por las leyes que los desarrollan, la *privacidad* puede resultar menoscabada por la utilización de las tecnologías informáticas de tan reciente desarrollo.»

Y más adelante continúa la exposición de motivos:

«Los más diversos datos —sobre la infancia, sobre la vida académica, profesional o laboral, sobre los hábitos de vida y consumo, sobre el uso del denominado dinero plástico, sobre las relaciones personales o, incluso, sobre las creencias religiosas, ideologías, por poner sólo algunos ejemplos, relativos a las personas podrían ser así compilados y obtenidos sin dificultad. Ello permitiría a quien dispusiese de ellos acceder a un conocimiento total de aptitudes, hechos o pautas de comportamiento que, sin duda pertenecen a la esfera privada de las personas; a aquella a la que sólo debe tener acceso el individuo, y quizás, quienes le son más próximos o aquellos a los que él autorice. Aun más: el conocimiento ordenado de esos datos puede dibujar un determinado perfil de la persona, o configurar una determinada reputación o fama que es, en definitiva, expresión del honor; y este perfil, sin duda, puede resultar luego valorado, favorable o desfavorablemente para las más diversas actividades pública o privadas, como pueden ser la obtención de un empleo, la concesión de un préstamo o la admisión de determinados colectivos.»

Partiendo de esta base, la Ley establece en su artículo 1.º el objeto de la misma: «La presente Ley Orgánica, en desarrollo

de lo previsto en el apartado 4 del artículo 18 de la Constitución tiene por objeto limitar el uso de la informática y otras técnicas y medios de tratamiento automatizado de los datos de carácter personal para garantizar el honor, la intimidad personal y familiar de las personas físicas y el pleno ejercicio de sus derechos.»

En el artículo 2.º se establece el ámbito de aplicación de la Ley que será «a los datos de carácter personal que figuren en ficheros automatizados de los sectores público y privado y a toda modalidad de uso posterior, incluso no automatizado, de datos de carácter personal registrados en soporte físico susceptible de tratamiento automatizado».

A continuación se establecen los casos en los cuales no será de aplicación lo previsto en la Ley (en relación con determinados ficheros y aquellos otros que se regulen por su legislación específica, como los de régimen electoral, registro civil, registro central de penados y rebeldes, etc).

En el artículo 4.º se establece que «sólo se podrán recoger datos de carácter personal para su tratamiento automatizado, así como someterlos a dicho tratamiento, cuando tales datos sean adecuados, pertinentes y no excesivos en relación con el ámbito y las finalidades legítimas para las que se hayan obtenido». Estos datos serán cancelados cuando hayan dejado de ser necesarios o pertinentes para la finalidad para la cual hubieren sido recabados y registrados. El artículo 5.º establece el derecho de información en la recogida de datos: los afectados a los que se solicite datos habrán de ser previamente informados de modo expreso en cuanto a la existencia de un fichero automatizado; al carácter obligatorio o facultativo de su respuesta; de las consecuencias de la obtención de los datos o de la negativa a suministrarlos; de la posibilidad de ejercitar los derechos de acceso, rectificación y cancelación; de la identidad y dirección del responsable del fichero. Y en el artículo 6.º se establece el principio de «consentimiento del afectado que se convierte en la regla general salvo que la ley disponga otra cosa». «No será preciso el consentimiento cuando los datos de carácter personal se recoja de fuentes accesibles al público, cuando se recojan para el ejercicio de las funciones propias de las Administraciones Públicas... ni cuando se refiera a personas vinculadas por una relación negocial, una relación laboral, una relación administrativa o un contrato y sean necesarios para el mantenimiento de las relaciones o para el cumplimiento del contrato» (artículo 6.º2).

Según el artículo 7.º, son datos especialmente protegidos los relativos a «declarar sobre su ideología, religión o creencia»,

reconociéndose el derecho del interesado a no prestarlo. Sólo con consentimiento expreso y por escrito del afectado podrán ser objeto de tratamiento automatizado los datos de carácter personal que revelen la ideología, la religión y creencia. «Los datos de carácter personal que hagan referencia al origen racial, a la salud y a la vida sexual sólo podrán ser recabados, tratados automatizadamente y cedidos cuando por razones de interés general así lo disponga una ley, o el afectado consienta expresamente» (artículo 7.º3). El artículo 8.º se refiere a los «datos relativos a la salud»:

«Sin perjuicio de lo que se dispone en el artículo 11 respecto de la cesión, las instituciones y los centros públicos y privados y los profesionales correspondientes podrán proceder al tratamiento automatizado de los datos de carácter personal relativos a la salud de las personas que a ellos acudan, o hayan de ser tratados en los mismos de acuerdo con lo dispuesto en los artículos 8.º, 10, 23 y 61 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, 85.5, 96 y 98 de la Ley 25/1990, de 20 de diciembre, del Medicamento; 2.º, 3.º y 4.º de la Ley Orgánica 3/1986, de 14 de abril, de medidas especiales en materia de salud pública y demás leyes sanitarias.»

Cesión de datos. «Los datos de carácter personal... sólo podrán ser cedidos para el cumplimiento de fines directamente relacionados con las funciones legítimas del cedente y del cesionario con el previo consentimiento del afectado» (artículo 11.1) y se añade en el apartado F del n.º 2 del artículo 11: «Cuando la cesión de datos de carácter personal *relativos a la salud* sea necesaria para solucionar una urgencia que requiera acceder a un fichero automatizado o para realizar los estudios epidemiológicos en los términos establecidos en el artículo 8.º de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad» (en cuyo caso no será preciso el consentimiento del afectado).

El Título III de la Ley establece los derechos de las personas entre los cuales se enuncian: 1) la impugnación de valoraciones basadas exclusivamente en datos automatizados (artículo 12); 2) derecho de información (artículo 13); 3) derecho de acceso (artículo 14); 4) derecho de rectificación y cancelación (artículo 15).

La tutela de los derechos y el derecho de indemnización se regulan en el artículo 17 (nos remitimos a la ley).

En estudio sistemático sobre el contenido de esta ley, el Profesor Murillo de la Cueva nos habla, con una terminología que no deja de ser discutible, del «derecho a la autodeter-

minación informativa»<sup>9</sup>. Pero ciertamente el nombre es lo que menos importa: lo importante es comprobar si existe una auténtica protección legal que garantice al individuo sobre el manejo de los datos relativos a su persona y a su intimidad, tan vulnerables hoy día ante el uso de la informática; pues nos encontramos en el momento crítico en el que la alianza entre la tecno-biología y la tecno-informática pueden conseguir —deliberadamente o por el propio despliegue de sus posibilidades—, la anulación del núcleo mismo de la persona humana<sup>10</sup>.

<sup>9</sup> P. L. Murillo de la Cueva, *La protección de los datos personales ante el uso de la informática en el Derecho español*, en «Estudios de Jurisprudencia», *Revista Colex*, n.º 4, enero-febrero, 1993, pp. 7 y ss.

<sup>10</sup> Obviamente, la jurisprudencia de nuestro Tribunal Constitucional no ha tenido ocasión, hasta ahora de pronunciarse sobre la protección de los datos genéticos de la persona; ni siquiera, que sepamos, sobre las invasiones de la privacidad por parte de la informática. En cambio, hay una copiosa jurisprudencia —en este sentido, orientativa— resolutoria de las colisiones entre el «derecho a la intimidad» y el «derecho a la información libre y veraz» (artículos 18 y 20 CE). He aquí un muestrario de pronunciamientos de nuestro TC:

—Sentencia del Tribunal Constitucional (en vía de amparo) n.º 231/1988, de 2 de diciembre. (Se refiere a las imágenes que se difundieron sobre la muerte del torero Paquirri). «Con respeto a lo primero, se trata de los momentos en que don Francisco Rivera es introducido en la enfermería y examinado por los médicos; en esas imágenes se reproducen, en forma directa y claramente perceptible, las heridas sufridas, la situación y reacción del herido y la manifestación de su estado anímico, que se revela en las imágenes de sus ademanes y rostro y que muestran ciertamente la entereza del diestro, pero también el dolor y postración causados por las lesiones recibidas. Se trata, pues, de imágenes de las que con seguridad puede inferirse, dentro de las pautas de nuestra cultura, que inciden negativamente causando dolor y angustia en los familiares cercanos al fallecido, no sólo por la situación que reflejan en ese momento, sino también puestas en relación con el hecho de que las heridas y lesiones que allí se muestran causaron, en un breve plazo, la muerte del torero. No cabe, pues, dudar de que las imágenes en cuestión, y según lo arriba dicho, inciden en la intimidad personal y familiar de la hoy recurrente, entonces esposa, y hoy viuda, del desaparecido señor Rivera (Fundamento Jurídico 6.º).»

—Sentencia del Tribunal Constitucional (en vía de amparo, sobre investigación de cuentas corrientes bancarias por la Hacienda Pública); n.º 110/1984, de 26 de noviembre: «El reconocimiento explícito en un texto constitucional del derecho a la intimidad es muy reciente y se encuentra en muy pocas Constituciones, entre ellas la española. Pero su idea originaria, que es el respeto a la vida privada, aparece ya en algunas de las libertades tradicionales, la inviolabilidad de domicilio y de la correspondencia, que son algunas de esas libertades tradicionales, tienen como finalidad principal el respeto a un ámbito de vida privada personal y familiar, que debe quedar excluido del conocimiento ajeno y de las intromisiones de los demás, salvo autorización del interesado. Lo ocurrido es que el avance de la tecnología actual y del desarrollo de los medios de comunicación de masas, ha obligado a extender esa protección más allá del aseguramiento del domicilio como espacio físico en que normalmente se desenvuelve la intimidad y el respeto a la correspondencia que es o puede ser medio de conocimiento de aspectos de la vida privada. De aquí el reconocimiento global de un derecho a la intimidad o a la vida privada que abarque las intromisiones que por cualquier medio puedan realizarse en ese ámbito reservado de vida.

No siempre es fácil, sin embargo, acotar con nitidez el contenido de la intimidad» (Fundamento Jurídico 3.º). «El primer problema que se plantea en el presente caso es determinar en qué medida entran dentro de la intimidad consuetudinariamente protegida los datos relativos a la situación económica de una persona y a sus vicisitudes. El problema surge en el presente caso en relación con la Administración y se puede resumir más concretamente así: ¿en qué medida la Administración puede exigir los datos relativos a la situación económica de un contribuyente? No hay duda de que en principio puede hacerlo. La simple existencia del sistema tributario y de la actividad inspectora y comprobatoria que requiere su efectividad lo demuestra.»

- Sentencia del Tribunal Constitucional, n.º 20/1992, de 14 de febrero (en vía de amparo, sobre publicación de noticia relativa al padecimiento del SIDA por una determinada persona): No es primordial para resolver este recurso la cuestión de si la noticia fue, en este caso, veraz o no, pues la intimidad que la CE protege no es menos digna de respeto por el hecho de que resulten veraces las informaciones relativas «a la vida privada o familiar que afectan a su reputación y buen nombre» (artículo 7.º de la Ley Orgánica 1/1982).

La libertad de información es un derecho al que la CE dispensa la máxima protección, y su ejercicio está ligado al valor objetivo que es la comunicación pública libre. Pero cuando tal libertad se quiere ejercer sobre ámbitos que puedan afectar a otros bienes constitucionales, como son el honor y, en este caso, la intimidad, es preciso, para que su proyección sea legítima, que lo informado resulte de interés público.

En el presente caso fue lesionada la intimidad porque en modo alguno puede exigirse a nadie que soporte pasivamente la difusión periodística de datos, reales o supuestos, de su vida privada que afecten a su reputación según el sentir común, y que sean triviales o indiferentes para el interés público. La identificación periodística, indirecta pero inequívoca, de una determinada persona como afectada por el SIDA deparaba un daño moral (y también económico) a quienes así se vieron señalados como afectados. Y también es notorio que la identificación de las personas supuestamente afectadas por tal enfermedad fue irrelevante a efectos de la información que se quiso transmitir.

- Sentencia del Tribunal Constitucional n.º 227/1992, de 14 de diciembre (en vía de amparo, en relación con la publicación de una nota de prensa que divulga la imposición de una sanción administrativa: «Como ocurre en todos los supuestos en los que aparece, *prima facie*, una colisión entre los derechos del artículo 18 y los derechos del artículo 20 de la Constitución, la tarea del juzgador consiste en la identificación, en su caso, del derecho vulnerado, a través de una labor de ponderación de las concretas circunstancias del caso (así, SSTC 105/1990, 171/1990 y 172/1990, entre otras). En particular, estando implicado el derecho a comunicar información, serán circunstancias relevantes en esta ponderación la materia de su información, su interés público, su capacidad de contribuir a la formación de una opinión pública libre, el carácter público o privado de la persona objeto de la información, así como el medio de información, es decir, si se ha difundido por un medio de comunicación social.

Si la estimación contenida en la Sentencia de la Sala Primera del Tribunal Supremo fuera correcta, es decir, si efectivamente estuviéramos ante un supuesto de los previstos en el artículo 7.º de la LO 1/1982 (intromisión ilegítima producida por la «revelación de datos privados de una persona o familia conocidos a través de la actividad profesional u oficial de quien los revela»), la conclusión necesaria habría de ser la desestimación del presente recurso de amparo, pues el derecho de comunicar libremente información veraz no se extiende a la revelación de datos privados de una persona o familia conocidos a través de la actividad profesional u oficial. Por el contrario, si no estuviéramos ante ese supuesto, que es el que concretamente da pie a la Sentencia impugnada, la conclusión igualmente

---

necesaria habría de ser la estimación de la demanda, con la consiguiente declaración de la vulneración del derecho a comunicar información.

- En el caso que nos ocupa, la comunicación de la sanción facilitada a la prensa por el recurrente no puede ser considerada como un «dato privado» en el sentido del artículo 7.º4 de la LO 1/1982. Con independencia de que la imposición, como tal, de penas o sanciones disciplinarias no vulneren el derecho al honor (entre otras, STC 50/1983), su publicación en un medio de difusión no puede ser considerada, en este caso, como revelación de un dato privado.

En fin, por lo que se refiere a la colisión entre la libertad de información y el «derecho al honor» (tan implicado con la intimidad), vid. J. González Pérez, *La degradación del derecho al honor (honor y libertad de información)*, ed. Civitas, Madrid, 1993.

## **EL DERECHO A LA CONFIDENCIALIDAD: USO DE LA INFORMACION GENETICA**

*Michael S. Yesley\**

Abogado, Laboratorio Nacional «Los Alamos», Nuevo México.  
Estados Unidos de América.

Existe un amplio consenso sobre la importancia de proteger la intimidad de la información genética de las personas. Pero los participantes en la ponencia «El derecho a la intimidad: uso de la información genética» han demostrado que los sistemas jurídicos no definirán y aplicarán con facilidad, ni ciertamente de manera uniforme, la protección de la intimidad genética. Muchos de los ponentes han observado que el derecho de una persona a la intimidad no es absoluto sino que debe ceder, en determinadas circunstancias, ante los derechos de otras personas o del público en general. Otros ponentes han subrayado el predominio del derecho de la persona a la intimidad. La necesidad de equilibrar los derechos en colisión sobre la información genética de las personas supondrá un reto para quienes tratan de elaborar normas jurídicas en este ámbito y puede preverse que habrá una gran variedad de resoluciones en diferentes contextos políticos.

Las medidas del Consejo de Europa y de la Comisión de las Comunidades Europeas para proteger la intimidad, en general, y los datos genéticos, en particular, no han concluido con un amplio consenso sobre el alcance de la protección que debería prestarse.

---

\* Relator.

Los amplios principios relativos a la intimidad que se han adoptado o que van a tenerse en cuenta por estas organizaciones internacionales permiten múltiples interpretaciones y, además, dejan muchas decisiones importantes en manos del legislador nacional. Esta libertad es un reconocimiento de las diferentes tradiciones y enfoques de culturas y países diferentes. Sin embargo, las posibles excepciones que se dejan en manos del legislador nacional podrían tener como resultado, en algunos países, una reducción significativa de la protección frente a la difusión o al uso indebido de los datos genéticos de las personas.

En Estados Unidos, la legislación en temas como el de la intimidad es habitualmente el último recurso. En su lugar, la protección jurídica se puede obtener desde la base, mediante el amparo judicial. Mediante la aplicación analógica a partir de la jurisprudencia existente podría obtenerse la cobertura del nuevo ámbito que constituye la intimidad genética. Las sentencias dictadas en casos en que se ha condenado al pago de una indemnización a médicos que no habían advertido a las parejas de que su progenie podría heredar un trastorno genético, o a compañeros sexuales que no habían revelado a su pareja que tenían una enfermedad de transmisión sexual, así como a un paciente por no revelar a su médico que era HIV positivo, pueden señalar una línea jurisprudencial que obligue al individuo a revelar información sobre su condición genética a su cónyuge o a la persona que vaya a contraer matrimonio con él, incluso en los casos en que estas personas no deseen conocer dicha información.

En tanto se desarrollan en los distintos países del mundo diversos medios para proteger la información genética de la difusión o el uso indebido, la comprensión de hecho de los valores y usos de esta información debería informar la aplicación de los principios rectores. Probablemente las distintas respuestas jurídicas que se vayan dando en el futuro durante el período inicial permitan que se realice una comparación útil.

*Programa sobre los aspectos éticos, jurídicos y sociales del Proyecto Genoma Humano. Departamento de Energía de Estados Unidos. Descripción del estado de la investigación a 1 de mayo de 1993.*

## **Filosofía**

### **I. Powers**

*El derecho a la intimidad reconsiderado. («The Right of Privacy Reconsidered»)* (documento encargado, borrador 1993).

Exposición descriptiva de la intimidad desde la perspectiva del análisis filosófico, con especial atención a los retos que para la

privacidad plantea la recogida, almacenamiento y difusión de la información genética.

Aporta una tipología de los contextos en que pueden plantearse aspectos del derecho a la intimidad relacionados con la información genética y la normativa pública que pudiera ser adecuada en cada contexto.

Los derechos a la intimidad (limitar a otros el acceso a la información personal) dependen de los intereses en juego en cada contexto.

*Intereses en juego:*

- a) Perspectivas de vida; por ejemplo, empleo, seguros.
- b) Autonomía; por ejemplo, opción reproductiva.
- c) Intimidad; por ejemplo, relaciones familiares.
- d) Posición social; por ejemplo, estigma.
- e) Concepto de uno mismo, que puede verse afectado por la información sobre uno mismo.

*Más complicaciones:*

- a) Cálculo de probabilidades y carácter variable de la información genética.

*Tipos de derechos de la intimidad:*

- a) Control de la generación de la información.
- b) Control de la difusión de la información.
- c) Derechos a que no haya control.

*Ambito de los derechos a la intimidad:*

- a) Los intereses del derecho a la intimidad no son absolutos, sino que debe tenerse en cuenta también el bien común.
- b) En algunos casos puede ser preferible aminorar la importancia de la intimidad a su protección; por ejemplo, reforma del sistema de seguros de asistencia sanitaria en EE.UU.

## Ciencias Sociales

### I. Westin

*Conceptos y estudios de ciencias sociales en materia de la intimidad: Un inventario y análisis completos para el examen de las cuestiones relacionadas con la intimidad, la confidencialidad y el acceso en el uso de las pruebas genéticas y las aplicaciones de los datos genéticos («Social Science Concepts and Studies of Privacy: A Comprehensive Inventory and Analysis for Use in Consideration of Privacy, Confiden-*

*ciality and Access Issues in the Use of Genetic Tests and Applications of Genetic Data»*) (la beca comienza en 1993).

Estudia los trabajos teóricos y empíricos en Ciencias Sociales sobre la intimidad desde que apareció *Privacy and Freedom (Intimidad y libertad)* de Westin (1967), reelabora con mayor precisión los conceptos y la dinámica operativa formulada en primer lugar por Westin a la luz de la investigación y la evolución social desde 1967, y conecta esta investigación actualizada y la reconceptualización con las cuestiones que en materia de intimidad, confidencialidad y acceso a los datos es probable que surjan en relación con los datos genéticos, incluyendo los bancos de datos genéticos.

Asimismo, examina el desarrollo, aplicación y eficacia de las medidas legales y organizativas de protección de la intimidad en Estados Unidos, los debates actuales sobre la actualización de la protección de la intimidad para reflejar los nuevos cambios tecnológicos, sociales y culturales y las implicaciones de nuestra experiencia en materia de protección de la intimidad y los debates actuales sobre la intimidad relacionados con las opciones de política social, organizativa y jurídica sobre las pruebas genéticas y aplicaciones de datos previstas en un futuro.

## **2. Duster**

*Vías de detección genética: Conocimientos del paciente-prácticas del paciente («Pathways to Genetic Screening: Patient Knowledge-Patient Practices»)* (la beca comenzó en 1992).

Estudio empírico para clarificar los marcos culturales que se utilizan para procesar la nueva información genética y examinar detenidamente las limitaciones y puentes para una intervención genética con éxito.

El proyecto irá más allá de la clínica para abarcar grupos de alto riesgo de jóvenes de ambos sexos en sus primeros años reproductivos y que aún no han aprovechado las opciones de selección.

Comparará a quienes han hecho uso de los servicios genéticos con quienes todavía no lo hayan hecho.

Examinará las redes sociales y los miembros de la familia extensa de las personas que hayan sido afectadas por trastornos genéticos apuntados, centrándose en los aspectos relacionados con la intimidad, estigma y discriminación y su conducción dentro de las redes familiar e institucionales.

Analizará los modos de entender, el interés y las respuestas en dos contextos culturales; uno en el que el trastorno se asocie

generalmente a la raza, y el otro en el que dicha asociación no forme parte de la conciencia social.

### 3. *Trottier*

*El impacto de las tecnologías derivadas de la Investigación del Genoma Humano en las pruebas, detección y consejo genético: Aspectos sociales, éticos y jurídicos («The Impact of HGI-Derived Technologies on Genetic Testing, Screening and Counseling: Social, Ethical and Legal Issues»)* (la beca comenzó en 1992).

Investigación empírica realizada para examinar las facetas éticas y sociales de dos programas legales de detección, pruebas y consejo genéticos (Georgia y Florida), con un examen particular del modo en que diversos grupos étnicos urbanos y rurales están siendo atendidos por estos programas.

Estudiará detalladamente la cuestión de cuándo debe quebrantarse la confidencialidad de la información genética en razón de un interés predominante que prevalezca sobre los intereses particulares de la persona o personas afectadas, en varios contextos: parientes, cónyuges o cónyuges potenciales, padres o futuros padres adoptivos, niños adoptados, procedimientos judiciales para acceder al conocimiento de registros médicos, aseguradoras, investigadores, centros docentes, empleadores.

### 4. *Barash*

*Estudios de discriminación genética («Studies of Genetic Discrimination»)* (La beca comenzó en 1992).

Estudio empírico para valorar el significado de la discriminación genética en EE.UU.

#### *Objetivos*

- a) Determinar las instituciones sociales concretas que pudieran realizar prácticas discriminatorias, como compañías aseguradoras, organismos públicos, empleadores, instituciones educativas y militares.
- b) Evaluar la naturaleza de la discriminación experimentada por personas que tratan con estas instituciones y organismos, y determinar el fundamento subyacente de la discriminación.

#### *Metodología*

- a) Análisis de historiales, utilizando una encuesta de personas con trastornos bien documentados de un solo gen, personas de riesgo cierto de trastornos de un solo gen y heterocigotos asintomáticos relacionados con otras enfermedades y, en su caso, con entrevistas detalladas de seguimiento.

## Legislación (EE.UU.)

### I. Reilly

- A) *Datos genéticos e intimidad (Genetic Data and Privacy)* (la beca comenzó en 1991).
- I. *Iniciativas legislativas estatales para regular el uso y uso indebido de la información genética («State Legislative Efforts to Regulate Use and Potential Misuse of Genetic Information»)* 51(3) *Am. J. Hum. Genet.* 637-647 (1992)

### Conclusiones

- a) Está aumentando la actividad legislativa estatal relativa a la confidencialidad genética, el consentimiento informado y la discriminación, en concreto en las áreas laboral y de seguros; hay pocos obstáculos legales para impedir la discriminación genética en los demás ámbitos.
- b) Pero todavía existen mayores lagunas en la cobertura, que sólo pueden abordarse desde una legislación detallada sobre la intimidad y discriminación genéticas.
- c) Deficiencias:
- Muchos proyectos de ley y normas legislativas no definen con suficiente amplitud los términos «genético» o «hereditario».
  - La mayoría de las leyes específicas en materia de genética no distinguen claramente entre los portadores de enfermedades genéticas y los que de hecho experimentan sus manifestaciones.
- d) Confidencialidad:
- La mayoría de los textos legales que se interesan por la confidencialidad prácticamente se limitan a decir que debe mantenerse el carácter «confidencial» de la información reunida en los programas estatales de detección genética en relación con rasgos específicos.
  - La mayoría de los textos legales guarda silencio sobre problemas como las condiciones en que deberá revelarse la información genética a familiares y los procedimientos para renunciar a que sea necesario el consentimiento previo para la difusión de los resultados de las pruebas genéticas.
  - Pocos textos legales establecen sanciones para las vulneraciones de la confidencialidad o establecen algún mecanismo detallado para exigir su cumplimiento.

- e) Elementos clave que debería cubrir la legislación:
- Reconocer que la revelación sin autorización de información genética puede perjudicar gravemente a las personas y sus familias.
  - Definir quién debe estar autorizado a recopilar la información genética y en qué circunstancias.
  - Especificar cómo debe almacenarse la información genética y quién debe controlar el acceso a la misma.
  - Permitir a investigadores cualificados y mediante protocolos legítimos tener acceso a información genética anónima.
  - Establecer la responsabilidad civil de las personas que revelen información genética sin la debida autorización, haya mediado dolo o negligencia, así como la correspondiente responsabilidad penal en caso de dolo.
2. *Estudio de los directores generales de Seguros estatales relativo a las pruebas genéticas y los seguros de vida.* («A Survey of State Insurance Commissioners Concerning Genetic Testing and Life Insurance») 51(4) *Am. J. Hum. Genet.* 785-792 (1992)

### Conclusiones

Hay una gran incertidumbre entre los directores generales de seguros estatales en relación con el uso de la información genética.

Las compañías de seguros de vida tienen un amplio margen, al amparo de las normativas estatales, para utilizar la información genética, en caso de que así lo deseen.

Los titulares de la potestad reglamentaria en materia de seguros de vida no perciben que las pruebas genéticas supongan en la actualidad un problema importante respecto del modo en que las aseguradoras califican a los solicitantes ni que los usuarios actualmente estén presentando reclamaciones sobre la utilización de esos datos en la contratación de los seguros.

*Un estudio de los directores médicos de las compañías de seguros de vida relativo al uso de la información genética.* («A Survey of Medical Directors of Life Insurance Companies Concerning Use of Genetic Information») *Am. J. Hum. Genet.* (en imprenta)

### Resultados

Pocas compañías de seguros de vida efectúan pruebas genéticas a sus solicitantes, pero la mayoría están interesadas en acceder a la información de las pruebas genéticas de los solicitantes que ya existan.

El grado de interés de las aseguradoras de vida en usar los resultados de las pruebas genéticas depende del importe nominal

de la póliza solicitada y de la especificidad y la sensibilidad de la prueba en cuestión.

Muchas compañías siguen directrices en materia de aseguramiento relativas a las condiciones genéticas de los asegurados, pero no siempre disponen de datos actuales detallados sobre esas condiciones para respaldar las decisiones de calificación.

La mayoría de las decisiones de calificación de las aseguradoras contienen un grado considerable de subjetividad.

Algunos directores médicos no están completamente informados sobre ciertos principios básicos de la genética médica.

B) *Banco de ADN y Banco de Datos de ADN: Aspectos jurídicos, éticos y de política pública* (la beca comienza en 1993).

Investigación empírica

#### *Metodología*

Estudio de los reglamentos y leyes estatales y federales pertinentes.

Investigación del funcionamiento operativo de los bancos de ADN forenses, universitarios y comerciales.

Visitas sobre el terreno a dos bancos de ADN forenses, dos universitarios y otros dos comerciales, y realización de entrevistas relativas a los mecanismos de protección de la seguridad de las muestras y de los datos.

También, examen de las actividades de recogida de ADN en el Ejército.

#### *Objetivos*

Saber lo que las personas que trabajan en los distintos tipos de bancos de datos de ADN hacen en relación el derecho a la intimidad en esta materia, prestando especial atención a los aspectos técnicos de la seguridad informática.

Analizar los enfoques actuales.

Sugerir directrices para el futuro.

#### *Educación*

Producir y distribuir un vídeo documental de media hora de duración junto con materiales escritos sobre las preocupaciones de política pública, jurídica, tecnológica y ética que rodean el tema de los bancos de datos de ADN.

## **2. Annas**

*Directrices para la protección del derecho a la intimidad en relación con la información almacenada en los bancos de datos genéticos («Gui-*

*delines for Protecting Privacy of Information Stored in Genetic Data Banks»*) (la beca comienza en 1993).

Proyecto de investigación jurídica dirigido a elaborar propuestas de políticas y normas que salvaguarden la información genómica personal almacenada en los bancos de datos genéticos y que toma como punto de partida la respuesta a las siguientes preguntas:

- a) ¿Cuáles son las similitudes y diferencias existentes entre la información genética y la información médica?
- b) ¿En qué circunstancias debe ser legalmente permisible que las entidades privadas o los organismos públicos obtuvieran muestras de ADN de las personas?
- c) ¿Cuándo es necesario el consentimiento para almacenar muestras de ADN e información genómica? ¿Puede otorgarse dicho consentimiento aunque se desconozca el significado de tal información?
- d) ¿Quién es el propietario de la información genómica? ¿Tiene un banco de datos la obligación de notificar a los individuos el hecho de que puede obtenerse nueva información de sus datos genéticos almacenados, o de notificar a los familiares de que corren el peligro o tienen probabilidades de desarrollar una enfermedad grave?
- e) ¿Quién puede tener acceso al ADN y a la información genética almacenada y con qué fines? ¿Debe la persona tener acceso a tales datos y/o el derecho a destruirlos y en qué circunstancias?
- f) ¿Debe haber límites al almacenamiento de información genética y de ADN y, de ser así, cómo se podrían establecer los límites?

Colaboración con Reilly (véase más arriba).

### 3. Andrews

*La importancia moral y jurídica de los vínculos genéticos: Intimidad, responsabilidad y familia* («*The Legal and Moral Weight of Genetic Bonds: Privacy, Responsibility and Family*») (documento encargado para entregar en 1993).

Investigación multidisciplinar sobre si los vínculos genéticos generan la obligación de revelar la información genética a los familiares, analizando en profundidad:

- a) Las obligaciones que se considera que tienen los familiares entre sí.
- b) Si los derechos y obligaciones derivados de la relación genética tienden a expandirse o a contraerse.

- c) Fundamentos subyacentes en relación con la importancia jurídica y moral de los vínculos genéticos al asignar los derechos y obligaciones, a partir de la literatura filosófica, antropológica e histórica sobre la familia, así como de las fuentes del Derecho.

Preguntas que deben abordarse:

- a) ¿Deben los padres tener acceso a la información genética de sus hijos y viceversa?
- b) ¿Deben otros familiares que se encuentren en situación de riesgo tener acceso a la información genética de un paciente?
- c) ¿Qué efectos debe tener la adopción sobre cualquier derecho u obligación en este ámbito?
- e) ¿Debe una persona tener acceso a la información genética de su cónyuge?
- f) ¿Debe poderse obligar a un familiar a participar en los estudios de relación genética?
- g) ¿En genética, debe interpretarse el concepto de «paciente» para abarcar el término «familia»?

#### 4. **Grad**

*Usos lícitos de los conocimientos derivados del Proyecto Genoma Humano («Lawful Uses of Knowledge from the Human Genome Project»)* (la beca comenzó en 1992).

Examinar los fundamentos para la protección de la información genética, prestando atención tanto a la protección jurídica de la confidencialidad como al bien jurídico de revelar la información para la protección del público o determinadas personas, y sopesando el riesgo de discriminación frente al riesgo derivado de no informar a los cónyuges o a los que van a contraer matrimonio, así como a los organismos públicos pertinentes, de que necesitan información con el fin de elaborar una política cabal.

Estudiar la disponibilidad de la información genómica y la necesidad de recoger dicha información para la planificación de la salud pública, de los servicios terapéuticos y el desarrollo de programas.

### **Extranjero e internacional**

#### 1. **Knoppers**

*Intimidad e información genética: Un enfoque comparativo («Privacy and Genetic Information»)* (documento encargado para entregar en 1993).

Estudio comparativo de protección de datos personales:

- a) Textos internacionales
- b) Países de derecho anglosajón y de derecho continental europeo.

## Bibliografía

- Adams:** «Confidentiality and Huntington's Chorea», *Journal of Medical Ethics*, 1990, dic., 16(4): 196-199.
- Adelman:** «The Constitutionality of Mandatory Genetic Screening Statutes», *Case Western Reserve Law Review*, 1981, 31: 897-948.
- Alexander, Lerer et al.:** «Ethical Issues in Genetic Linkage Studies of Psychiatric Disorders», *British Journal of Psychiatry*, 1992, enero, 160: 98-102.
- American Council of Life Insurance Subcommittee on Privacy Legislation:** *Genetic Test Information and Insurance: Confidentiality Concerns and Resources*, 1990, oct. 31.
- American Council of Life Insurance Health Insurance Association of America:** *Report of the ACLI-HIAA Task Force on Genetic Testing*, 1991.
- American Society of Human Genetics, Ad Hoc Committee on DNA Technology:** «DNA Banking and DNA Analysis: Points to Consider», *American Journal of Human Genetics*, 1988, 42: 781-783.
- American Society of Human Genetics:** «Statement on Clinical Genetics and Freedom of Choice», *American Journal of Human Genetics*, 1991, 48: 1011
- Andrews:** *DNA Testing, Banking and Individual Rights*. En: Knoppers, Laberge, eds., *Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing*, 1990, 217-242
- Andrews:** «Legal Aspects of Genetic Information», *Yale Journal of Biology & Medicina*, 1991, ene/feb, 64(1): 29-40
- Andrews:** «Torts and the Double Helix: Malpractice Liability for Failure to Warn of Genetic Risks», *Houston Law Review*, 1992, Spring, 29(1): 149-184.
- Andrews, Jaeger:** «Confidentiality of Genetic Information in the Workplace», *American Journal of Law & Medicine*, 1991, 17: 75-108.
- Annas:** *Problemas of Informed Consent and Confidentiality in Genetic Counseling*, en Milunsky, Annas, eds., *Genetics and the Law*, 1976, 111-122.

- Annas:** *Rules for «Gene Banks»: Protecting Privacy in the Genetics Age*, 1993 (presentado, no se puede citar)
- Annas, Elias:** «The Human Genome Project: Social Policy Research Priorities», *Politics and the Life Sciences*, 1992, aug., 11(2): 245-249.
- Bartholome:** *Más allá de las declaraciones, ¿es posible acoplar la ética en el Proyecto Genoma?*, BBV, Proyecto Genoma Humano: Ética I, 1992, 373-381.
- Beardsley:** «Fatal Flaw; Who Will Have the Right to Examine Your Genes?», *Scientific American*, 265(6), 1991, dic., 28-30
- Bejardi:** *Why We Need Genetic Privacy* (carta) «N. Y. Times», 1992, oct. 16.
- Bereano:** «DNA Identification Systems: Social Policy and Civil Liberties Concerns», *International Journal of Bioethics.*, 1990, sep., 1:146.
- Bereano:** *The Impact of DNA-Based Identification Systems on Civil Liberties*, en Billings, Ed., *DNA on Trial*, 1992, 119-128.
- Berg:** *Predictive Genetic Testing*, en Evans, Dixler et. al., eds., *Fetal Diagnosis and Therapy: Science, Ethics and the Law*, 1989, 84-91.
- Bergsma et al., eds.:** «Ethical Social and Legal Dimensions of Screening for Human Genetic Disease», *Stratton Intercontinental Medical Books*, New York, 1974, p. 272.
- Billings:** *Genetics and Insurance Discrimination*. En: Brown Marshall, eds., *Advances in Genetic Information: A Guide for State Policy Makers*, 1992, 43-64.
- Billings, Rothstein et al.:** *Case Study: But Is He Genetically Diseased?*, «Hastings Center Report» (Suplemento especial), 1992, jul.-ago., S18-S20.
- Bird:** «Genetic Testing for Neurologic Diseases: A Rose with Thorns», *Neurologic Clinics*, 1989, nov., 7(4): 859-870
- Blair:** «Lifting the Genealogical Veil: A Blueprint for Legislative Reform of the Disclosure of Health-Related Information in Adoption», *North Carolina Law Review*, 1992, mar., 70: 681-778
- Borst-Eilers, Rigter:** *The Role of the Doctor in the Collection of Genetic Information; Rights and Duties*, en Rigter, Bletz et al., eds., *The Social Consequences of Genetic Testing*, 1990, 65-70.
- Brahams:** *Human Genetic Information: The Legal Implications*, en Chadwick, Block et al., eds., «Human Genetic Information: Science, Law and Ethics», 1990, 111-119

- Brom:** «Insurers and Genetic Testing: Shopping for that Perfect Pair of Genes», *Drake Law Review*, 1991, 40: 121-148
- Brown, Marshall, eds.:** *Advances in Genetic Information: A Guide for State Policy Makers*, Lexington, Kentucky: The Council of State Governments, 1992, 123 p.
- Capron:** *Autonomy, Confidentiality, and Quality Care in Genetic Counseling*, en Capron, Lappe, et al., eds., «Genetic Counseling: Facts, Values, and Norms», 1979, 307-340.
- Capron:** *Comprobación diagnóstica y prueba genética*, en Fundación BBV, Proyecto Genoma Humano: Ética I, 1992, 419-437.
- Capron:** «Tort Liability in Genetic Counseling», *Columbia Law Review*, 1979, 79: 618-684.
- Charles:** *Genetique: tous en fiches (menaces sur la vie privée)*, L'Express (Int'l.Ed.), 1992, mar. 20: 46-51.
- Cohen:** *Proposal for the Adoption by the United Nations of an Additional Article to the Universal Declaration of Human Right*, en Fujiki, Bulyzhenkov et al., eds., *Medical Genetics and Society*, 1991, 59-64.
- Conneally:** *The Genome Project and Confidentiality in the Clinical Setting*, en Rothstein, ed., «Legal and Ethical Issues Raised by the Human Genome Project», 1991, 184-196.
- Conyers:** *Human Genome Privacy Act H.R. 2045*, Proyecto de ley aprobado el 24 de abril de 1991 y referido al Comité de Asuntos Gubernamentales.
- Cooper, Barefoot:** «Can You Buy Insurance por Your Genes?», *New Scientist*, 1987, jul. 16, 115(1569): 51.
- Council for Responsible Genetics:** *Genetic Engineering: Unresolved Issues. A Biotechnology Reader*, Cambridge, Ma.: Council for Responsible Genetics; 1993.
- Crigger:** «Of Dogs and Men», *Hastings Center Report*, 1991, May, 21(3):2.
- Cunningham:** *Balancing the Individual's Rights to Privacy Against the Need for Information to Protect and Advance Public Health*, en Knoppers, Laberge, eds., «Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing», 1990, 205-215.
- Damme:** «Controlling Genetic-Disease through Law», *U.C. Davis Law Review*, 1982, verano, 15:801.
- Danish Council of Ethics:** *Ethics and Mapping of the Human Genome: Protection of Sensitive Personal Information-Genetic Screening-Genetic Testing in Appointments, etc.*, Dinamarca: The Council, 1993, 85 pp.

- De Gorgey:** «The Advent of DNA Databanks: Implications for Information Privacy», *American Journal of Law & Medicine*, 1988, 16:109.
- Diamond:** «Genetic Testing in Employment Situations: A Question of Worker Rights», *Journal of Legal Medicine*, 1983, 4(2): 231-256.
- Doot:** «The Secrets of the Genome Revealed: Threats to Genetic Privacy», *Wayne Law Review*, 1991, 37: 1615-1645.
- Dorozynski:** «Privacy Rules Blindside French Glaucoma Effort», *Science*, 252, 1991, abr. 19: 369.
- Draper:** «Genetic Secrets: Social Issues of Medical Screening in a Genetic Age», *Hastings Center Report (Suplemento especial)*, 1992, jul.-ago., S15-S18.
- Dupuls:** *Ethical Aspects of Genetic Testing: The Individual*, en Rigter, Bletz et al., eds., «The Social Consequences of Genetic Testing», 1990, 45-49.
- Edgar:** *The Genome Project and the Legal Right to Medical Confidentiality*, en Rothstein, ed., «Legal and Ethical Issues Raised by the Human Genome Project», 1991, 197-221.
- Edgar, Sandomire:** «Medical Privacy Issues in the Age of AIDS: Legislative Options», *American Journal of Law & Medicine*, 1988, 16.
- Elizalde:** *La confidencialidad*, en Fundación BBV, Documenta: Proyecto Genoma Humano: Etica I, 1992, 311-321.
- Fletcher:** *Etica y genética humana una vez cartografiado el genoma humano*, en Fundación BBV, «Proyecto Genoma Humano: Etica I», 1992, 287-299.
- Fletcher, Roblin et al.:** *Informed Consent in Genetic Screening Programs*, en Bergsma et al., eds., «Ethical, Social and Legal Dimensions of Screening for Human Genetic Disease», 1974, 137-144.
- Fletcher, Wertz:** *Ethics and Prenatal Diagnosis: Problems, Positions, and Proposed Guidelines*, Milunsky, ed., *Genetic Disorders and the Fetus*, 1992, 823-854.
- Fost:** «Ethical Issues in Genetics», *Pediatric Clinics of North America*, 1992, feb., 39(1): 79-89.
- Fost:** *Ethical, Social and Legal Issues in Genetic Medicine*, en Kaback, Shapiro, «Frontiers in Genetic Medicine», Conferencia sobre investigación pediátrica, 1987, 194-200.
- Freedman:** *Legal Issues in Biotechnology and Human Reproduction: Artificial Conception and Modern Genetics*, Westport, CT: Quorum Books, 1991, 229 pp.

- Friedman:** «Legal Implications of Amniocentesis», *University of Pennsylvania Law Review*, 1974, 123: 92-156.
- Geleijnse:** *The Role of the Patient: The Right to Information and the Duty to Provide It*, en Rieger, Bletz et al., eds., «The Social Consequences of Genetic Testing», 1990, 71-76.
- Gellman:** *The Privacy of Genetic Information and the American Data Protection Dilemmas*. Declaración efectuada en la 14 Conferencia de Comisarios de protección de datos y de la intimidad, 27-29 de octubre 1992, Sydney, Australia.
- Gert:** «The Temptation», *Dartmouth Medicine*, 1991, primavera: 12-17.
- Gevers:** *Genetic Screening and the Law. An Exploration*, en Rieger, Bletz et al., eds., «The Social Consequences of Genetic Testing», 1990, 23-30.
- Gevers:** «Genetic Testing: The Legal Position of Relatives of Test Subjects», *Medicine & Law*, 1988, 7(1): 161-166.
- Gillon:** «Genetic Counseling, Confidentiality, and the Medical Interests of Relatives», *Journal of Medical Ethics*, 1988, dic., 14(4): 171-172.
- Green, Capron:** *Issues of Law and Public Policy in Genetic Screening*, en Bergsma et al., eds., «Ethical, Social and Legal Dimensions of Screening for Human Genetic Disease», 1974, 57-84.
- Health Council of the Netherlands:** *Heredity: Science and Society: On the Possibilities and Limits of Genetic Testing and Gene Therapy*, La Haya: The Council, 1989, dic. 29, 196 pp.
- Hecht:** «Duty to Disclose to Family Members in Medical Genetics», *American Journal of Medical Genetics*, 1992, 42: 758-760.
- Hubbard:** «The New Genetics, Civil Liberties, and Privacy», *Genetic Resource*, 1992, 6(2): 38-40.
- Hurd:** *Genetic Testing: Your Genes and Your Job. Employee Responsibilities and Rights Journal*, 1990, 3(4): 239-252.
- Jenkins:** *Taking Liberties*, *New Statesman & Society*, 1991, ene. 25, 3(135): 7.
- Johnson:** «Genetic Counseling Using Linked DNA Probes: Cystic Fibrosis as a Prototype», *Journal of Pediatrics*, 1988, dic., 113: 957-964.
- Juengst:** «Priorities in Professional Ethics and Social Policy for Human Genetics», *Journal of the American Medical Association*, 1991, oct. 2, 266(13): 1835-1836.
- Juengst, Watson:** «Human Genome Research and the Responsible Use of New Genetic Knowledge», *International Journal of Bioethics*, 1991, jun., 2(2): 99-102.

**Knoppers:** *Genetic Heritage: The International Debate*, en Knoppers, Lagerbe, eds., «Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing», 1990, 257-277.

**Knoppers:** «Genetic Information and the Law: Constraints, Liability and Rights», *Canadian Medical Association Journal*, 1986, dic. 1, 135: 1257-1259.

**Knoppers, Laberge:** «DNA Sampling and Informed Consent», *Canadian Medical Association Journal*, 1989, may. 1, 140: 1023-1028.

**Kobrin:** «Confidentiality of Genetic Information», *UCLA Law Review*, 1983, 30: 1283-1315.

**Kotval:** *Public Policy for Forensic DNA Analysis: The Model of New York State*, en Billings, ed., «DNA on Trial», 1992, 109-118.

**Kreimer:** «Sunlight, Secrets and Scarlet Letters: The Tension Between Privacy and Disclosure in Constitutional Law», *University of Pennsylvania Law Review*, 1991, nov., 140(1): 1-147.

**Kuitert:** *Using Genetic Data: A Moral Assessment of the Direct Social Consequences*, en Rigter, Bletz et al., «The Social Consequences of Genetic Testing», 1990, 31-43.

**Labrusse-Riou:** «Should There Be Experimental Guidelines in Bioethics? The French Approach», *Boston College International & Comparative Review*, 1989, 12(1): 89-101.

**Lampert:** «The Genetics of Secrecy in Adoption, Artificial Insemination, and In Vitro Fertilization», *American Journal of Law & Medicine*, 1988, 14(1): 109-124.

**Lappe, Gustafson et al.:** «Ethical and Social Issues in Screening for Genetic Disease», *New England Journal of Medicine*, 1972, may. 25, 286(21): 1129-1132.

**Leary:** «Genetic Record to be Kept on Members of Military», *New York Times*, 12 de enero de 1992.

**Lederberg:** «Prometheus' Fire: Sharing the Responsibility», *Scientist*, 1991, ene. 21: 10.

**Leppert, Ward:** *Automated DNA Screening: The Problems and the Possibilities*, en Knoppers, Laberge, eds., «Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing», 1990, 151-157.

**Longobardi:** «DNA Fingerprinting and the Need for a National Data Base», *Fordham Urban Law Journal*, 1989, sep.-oct., 17: 323-357.

**Lubs:** *Privacy and Genetic Information*, en Hilton, Callahan et al., eds., «Ethical Issues in Human Genetics», 1973, 267-275.

- Macklin:** *Mapping the Human Genome: Problems of Privacy and Free Choice*, en Milunsky, Annas, eds., «Genetics and the Law III», 1985, 107-114.
- Macklin:** *Privacy and Control of Genetic Information*, en Annas, Elias, eds., «Gene Mapping: Using Law and Ethics as Guides», 1992, 157-172.
- March of Dimes Birth Defects Foundation:** *Genetic Testing and Gene Therapy: National Survey Findings*, 1992, sep., 19 pp.
- Marshall:** *The Impact of Advances in Genetics on Workplace Policy*, en Brown, Marshall, eds., «Advances in Genetic Information: A Guide for State Policy Makers», 1992, 65-79.
- Marshall:** *The Impact of Advances in Genetics on Civil Liberties and Criminal Justice*, en Brown, Marshall, eds., «Advances in Genetic Information: A Guide for State Policy Makers», 1992, 81-97.
- Marx:** «Now the Techno-Snoopers Want to Get into Our Genes», *Los Angeles Times*, 1989, sep. 15.
- McEwen, Reilly:** «State Legislative Efforts to Regulate Use and Potential Misuse of Genetic Information», *American Journal of Human Genetics*, 1992, sep., 51(3): 637-647.
- Miller:** «Genetic Testing and Insurance Classification: National Action Can Prevent Discrimination Based on the "Luck of the Genetic Draw"», *Dickinson Law Review*, 1989, verano, 93: 729-757.
- Morris, Tyler et al.:** «Problems in Genetic Prediction for Huntington's Disease», *Lancet*, 1989, sep. 9, 2(8663): 601-603.
- Muller-Hill:** *La desigualdad genética y la injusticia social: una lección de la historia*, en Fundación BBV, «Proyecto Genoma Humano: Ética I», 1992, 381-391.
- National Academy of Sciences. National Research Council, Committee for the Study of Inborn Errors of Metabolism:** *Genetic Screening: Programs, Principles, and Research*, Washington, National Academy Press, 1975, 388 pp.
- National Research Council, Committee on DNA Technology in Forensic Science:** *DNA Technology in Forensic Science*, Washington: National Academy Press, 1992, 185 pp.
- Nelkin:** *The Social Power of Genetic Information*, en Kevies, Hood, eds., «The Code of Codes», 1992, 177-190.
- O'Hagan:** «The Ethics of Informed Consent in Relation to Prevention Screening Programmes», *New Zealand Medical Journal*, 1991, 104: 122-125.
- Pelias:** «Duty to Disclose in Medical Genetics: A Legal Perspective», *American Journal of Medical Genetics*, 1991, 39: 347-354.

**Pelias:** «The Duty to Disclose to Relatives in Medical Genetics: Response to Dr. Hecht», *American Journal of Medical Genetics*, 1992, 42: 759-760.

**Pelias, Shaw:** *Medicolegal Aspects of Prenatal Diagnosis*. Milunsky, ed., «Genetical Disorders and the Fetus», 1992, 799-821.

**Pokorski:** *Use of Genetic Information by Private Insurers*, en Murphy, Lappe, eds., «Justice and the Human Genome Project» (en preparación, 1994).

**Powers:** *Legal Protections of Confidential Information and the Need for Antidiscrimination Laws*, en Faden, Geller et al., eds., *AIDS*, «Women and the Next Generation», 1991, 221-255.

**Powers:** *The Right of Privacy Reconsidered* (inédito).

**Powers, Hicks, et al.:** *Who's in Your Genes*, en Hoffman, ed., «The Second Conference on Computers, Freedom and Privacy», New York: Association for Computing Machinery, 1992, 69-79.

**President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research:** *Screening and Counseling for Genetic Conditions: The Ethical, Social and Legal Implications of Genetic Screening, Counseling and Education Programs*, 1983, feb., 122 pp.

**Privacy Commissioner of Canada:** «Genetic Testing and Privacy», Canada: Ministry of Supply and Services, 1992, 241 pp.

**Reilly:** «ASHG Statement on Genetics and Privacy: Testimony to United States Congress», *American Journal of Human Genetics*, 1992, 50: 640-642.

**Reilly:** «ENA Banking», *American Journal of Human Genetics*, 1992, 51: 1169-1170.

**Reilly:** *Genetic Testing and the Law*, en «Biotechnology Law for the 1980s», Washington: Bureau of National Affairs, 1989, 73-94.

**Reilly:** *Genetics, Law, and Social Policy*, Cambridge: Harvard University Press, 1977, 275 pp.

**Reilly:** «Impact of Presymptomatic Test on Physician Practice», *The Genetic Resource*, 1989, 5: 29-31.

**Reilly:** *Reflections on the Use of DNA Forensic Science and Privacy Issues*, en Ballantyne, Sensabaugh et al., eds., «DNA Technology and Forensic Science», 1989, 43-53.

**Reilly:** «Rights, Privacy and Genetic Screening», *Yale Journal of Biology & Medicine*, 1991, 64: 43.

- Reuben:** *Privacy: Issue of the '90s*. Cal. Law., 1990, 10-mar., 39.
- Rigter, Bletz et al., eds.:** *The Social Consequences of Genetic Testing. Preliminary and Background Studies*. The Hague: Netherlands Scientific Council for Government Policy, 1990, 106 pp.
- Riskin, Reilly:** «Remedies for Improper Disclosure of Genetic Data», *Rutgers-Camden Law Journal*, 1977, primavera, 8(3): 480-506.
- Robertson:** «Procreative Liberty and the Control of Conception, Pregnancy, and Childbirth», *Virginia Law Review*, 1983, 69: 405-464.
- Rosenfeld:** «At Risk for Huntington's Disease: Who Should Know What and When?», *Hastings Center Report*, 1989.
- Rosner:** «Confidential Tay-Sachs Carrier Screening», *New York State Journal of Medicine*, 1989, oct., 89: 585.
- Rothfeder:** «Privacy for Sale: How Computerization Has Made Everyone's Private Life an Open Secret», New York: Simon & Schuster, 1992, 224 pp.
- Rothstein:** «Genetic Discrimination in Employment and the Americans with Disabilities Act», *Houston Law Review*, 1992, primavera, 29(1): 23-84.
- Rothstein:** «The Genome Project As Public Policy», *Bulletin of the New York Academy of Medicine*, 1992, ene.-feb., 68(1): 144-150.
- Rowley:** «Genetic Discrimination: Rights and Responsibilities of Tester and Testee: Summary of a Workshop Sponsored by the Social Issues Committee», *American Society of Human Genetics*, nov. 2, 1986.
- Rowley:** «No Limits to Genetic Inquiry», *Hastings Center Report*, 1988, mar., 42.
- Sala:** «El Proyecto Genoma y las relaciones laborales», en Fundación BBV, «Proyecto Genoma Humano: Ética I», 1992, 339-345.
- Samar:** «The Right to Privacy: Gays, Lesbians, and the Constitution», *Temple University Press*, Philadelphia, 1991, 254 pp.
- Schmidtke:** *Who Owns the Human Genome? Ethical and Legal Aspects*, «Journal of Pharmacy and Pharmacology», 1992, feb., 44 (Supp 1): 205-210.
- Science Council of Canada:** «Genetics in Canadian Health Care», Ottawa, Ontario: The Council, 1991, 132 pp.
- Shapiro, Weinberg:** «DNA Data Banking: The Dangerous Erosion of Privacy», *Cleveland State Law Review*, 1990, 38(3): 455-486.

- Shaw:** «Confidentiality and Privacy: Implications for Genetic Screening», en Kaback, Rimoin et al., eds., «Tay-Sachs Disease: Screening and Prevention», 1977, 305-317.
- Shaw:** «Testing for the Huntington Gene: A Right to Know, a Right Not to Know, or a Duty to Know», *American Journal of Medical Genetics*, 1987, 26: 243-246.
- Smith:** *Procreational Autonomy v. State Intervention: Opportunity or Crisis for a Brave New World?*, «Notre Dame Journal of Law, Ethics & Public Policy», 1986, 2: 635-660.
- Stephens:** *Drugs and Crime in the Twenty-First Century: New Approaches to Old Problems*, «Futurist», 1992, may.-jun., 225: 19-22.
- Turner, Hayashi et al.:** *Legal and Social Issues in Medical Genetics*, «American Journal of Obstetrics and Gynecology», 1979, 134: 83-99.
- Uzych:** «Human Genetics, Bioethics, and the Law», *Journal of the National Cancer Institute*, 1992, ene. 15, 84(2): 127-128.
- U.S. Congress, House Committee on Government Operations:** «Designing Genetic Information Policy: The Need for an Independent Policy Review of the Ethical, Legal, and Social Implications of the Human Genome Project», *Government Printing Office*, Washington, 1992, abr., 2: 43 pp.
- U.S. Congress, House Committee on Government Operations:** «Domestic and International Data Protection Issues», *Government Printing Office*, Washington, 1992, 587 pp.
- U.S. Congress, House Committee on Government Operations:** *Hearing: Data Protection, Computers, and Changing Information Practices*, 1991.
- U.S. Congress, Office of Technology Assessment:** «Biology, Medicine, and the Bill of Rights», *Government Printing Office*, Washington, 1988, sep., 121 pp.
- U.S. Congress, Office of Technology Assessment:** *Cystic Fibrosis and DNA Tests: Implications of Carrier Screening*, «Government Printing Office», Washington, 1992, ago., 301 pp.
- U.S. Congress, Office of Technology Assessment:** «Genetic Monitoring and Screening in the Workplace», *Government Printing Office*, Washington, 1990, oct., 262 pp.
- U.S. Congress, Office of Technology Assessment:** *Genetic Witness: Forensic Uses of DNA Test*, Otoba 438, Washington: *Government Printing Office*, 1990, ago., 196 pp.

**U.S. Congress, Office of Technology Assessment:** «Human Gene Therapy: Background Paper», *Government Printing Office*, Washington, 1984, dic., 105 pp.

**U.S. Congress, Office of Technology Assessment:** «The Role of Genetic Testing in the Prevention of Occupational Disease», *Government Printing Office*, Washington, 1983, abr., 243 pp.

**Van Leeuwen, Hertogh:** «The Right to Genetic Information: Some Reflections on Dutch Developments», *Journal of Medicine and Philosophy*, 1992, ago., 17(4): 381-393.

**Verma:** *Ethical Issues Arising in Molecular Genetics in Developing Countries*, en Sram, Bulyzhenkov et al., «Ethical Issues of Molecular Genetics in Psychiatry», 1991, 134-148.

**Wachbrot:** «Who Is the Patient? A Moral Problem», *Maryland Medical Journal*, 1989, nov., 957-959.

**Walters:** *Ethical Issues in Alpha-Fetoprotein Testing and Screening: A Reappraisal*, Evans, Dixler et al., eds., «Fetal Diagnosis and Therapy: Science, Ethics and The Law», 1989, 54-60.

**Waltz, Thigpen:** «Genetic Screening and Counseling: The Legal and Ethical Issues», *Northwestern University Law Review*, 1973, sep.-oct., 68(4): 696-768.

**Weir, Evett:** «Whose DNA?», *American Journal of Human Genetics*, 1992, abr., 50(4): 869.

**Wertz:** *Biomedical Research: Genetic Testing and Confidentiality*, World & I. 1990, sep., 542-555.

**Wertz, Fletcher:** «An International Survey of Attitudes of Medical Geneticists Toward Mass Screening and Access to Results», *Public Health Reports*, 1989, ene., 104(1): 35-44.

**Wertz, Fletcher:** «Disclosing Genetic Information: Who Should Know?», *Technology Review*, 1989, jul., 92(5): 22-23.

**Wertz, Fletcher:** «Ethics and Genetics: An International Survey», *Hastings Center Report*, 1989, jul.-ago., 19(4): 20-24.

**Wertz, Fletcher:** *International Perspectives on Voluntary Versus Mandatory Screening and Third Party Access to Test Results*, en Knoppers, Lagerbe, eds., *Genetic Screening: From Newborns to DNA Typing*, 1990, 243-256.

**Wertz, Fletcher:** «Privacy and Disclosure in Medical Genetics Examined in an Ethics of Care», *Bioethics*, 1991, jul., 5: 212.

- Westin:** *A Privacy Analysis of the Use of DNA Techniques as Evidence in Courtroom Proceedings*, en Ballantyne, Sensabaugh et al., eds., «DNA Technology and Forensic Science», 1989, 25-36.
- Westin:** «Computers, Health Records, and Citizen Rights», *National Bureau of Standards*, Washington, NBS Monograph 157, 1976, dic., 382 pp.
- Westin:** *Privacy and Genetic Information: A Socio-Political Analysis* (inédito).
- Westrin, Petterson:** *Genetisk Testning, «DNA-Fingeravtryck, Patent Eliska Problem vid Kartläggning av Manskliga Arvet*, Socialmedicinska Institutionen, Uppsala: Lakartidningen, 1992, feb. 26, 89(9): 677-678.
- White, Caskey:** *Genetic Predisposition and the Human Genome Project: Case Illustrations of Clinical Problems*, en Annas, Elias, eds., *Gene Mapping: Using Law and Ethics as Guides*, 1992, 173-185.
- White, Greenwood:** «DNA Fingerprinting and the Law», *Modern Law Review*, 1988, mar., 51(2): 145-155.
- Workgroup for Electronic Data Interchange:** *Report to Secretary to U.S. Department of Health and Human Services (Rec. 8 and App. 4 on «Confidentiality»)*, 1992, jul.
- Working Group on the Ethical, Social and Legal Aspects of Human Genome Analysis (WG-ESLA):** *Report of 31 December 1991*, 21 pp.
- World Medical Association:** *Declaration of the Human Genome Project*, Ferney-Voltaire, France, 1992, sep.
- Yates, Malcolm, Read:** «Guidelines for DNA Banking: Report of the Clinical Genetics Society Working Party on DNA», *Journal of Medical Genetics*, 1989, 26: 245-250.
- Young:** «Ethical Dilemmas in Clinical Genetics», *Journal of Medical Ethics*, 1984, 2: 73-76.
- Zimmerli:** *Who Has the Right to Know the Genetic Constitution of a Particular Person?*, en Chadwick, Bock et al., eds., «Human Genetic Information: Science, Law and Ethics», 1990, 93-102.

## **COMUNICACIONES**



## **¿EXISTE LA OBLIGACION JURIDICA DE INFORMAR DE LAS CARACTERISTICAS GENETICAS A LA PERSONA CON LA QUE UNO VA A CONTRAER MATRIMONIO?**

*Harold S. H. Edgar*

Catedrático de Derecho, Ciencia y Tecnología de la  
Universidad de Columbia. Estados Unidos de América.

La mayor parte de los textos sobre los peligros derivados del conocimiento genético se centran en los riesgos que ello acarrea para la selección laboral y en el ámbito de seguros. Yo siempre he estado más preocupado por un conjunto distinto de problemas: los problemas de las obligaciones personales, tanto morales como jurídicas.

Lo que yo me pregunto aquí es si una persona tiene el deber de informar a su cónyuge o a la persona con la que vaya a contraer matrimonio acerca de sus genes, sobre si sus futuros hijos estarán expuestos a una enfermedad genética grave. ¿Debe decir si él mismo está expuesto a una enfermedad de aparición tardía? ¿Importa si está seguro de ello o si sólo sabe que existe esa posibilidad basándose en sus antecedentes familiares? Si otros conocen su condición genética, ¿deberían decirlo? Si el silencio está mal, ¿qué clase de remedios son posibles? ¿Pertencen estos temas a la esfera de la moral privada o podemos prever la elaboración de normas jurídicas que los regulen? ¿Deberían estas normas, en su caso, ser de procedencia legal o jurisprudencial?

La obligación jurídica de revelar determinada información está cobrando cierta vigencia en el derecho estadounidense. A este respecto, me llamó recientemente la atención un juicio celebrado en California, que recibió amplia cobertura en la prensa popular de EE.UU.. En la sentencia de divorcio se concedió a Ronald Askew una indemnización de 242.000 dólares de los bienes que en otras circunstancias hubiera debido entregar a su esposa porque ella *no* le había dicho, antes de su matrimonio, que no le encontraba sexualmente atractivo. A pesar de que ella supo durante el período prenupcial que la «franqueza» y la «sinceridad» eran valores centrales de su prometido, le engañó, y su marido sólo descubrió la verdad durante una sesión de asesoría conyugal, cuando ella refirió que le amaba, pero que no le encontraba sexualmente atractivo.

No sabemos si esta resolución judicial dictada en California será un hito jurisprudencial o una rareza, porque, como las producciones teatrales, las sentencias judiciales tienen sus prestrenos.

El sistema de derecho jurisprudencial consuetudinario (*common law*) tal y como se administra en los cincuenta estados de EE.UU. pone a prueba si las variaciones jurídicas pueden sobrevivir dado el gran número de alegaciones que acoge. Los tribunales aplican normas principales en materia de obligaciones personales que se encuentran expresadas en términos muy genéricos. Los jueces carecen de formación jurídica específica para desempeñar su función y no están sometidos a ninguna teoría aceptada sobre los límites de las modificaciones jurídicas. Si las normas se encuentran expresadas en términos generales —como «lo que es razonable de acuerdo con las circunstancias»—, es el jurado quien adopta en última instancia muchas de las decisiones. Y los miembros del jurado son simples ciudadanos comunes reunidos para una sola ocasión. Las indemnizaciones que pueden llegar a conseguirse son descomunales. A menudo, al demandante no le cuesta casi nada intentarlo, ya que el acceso a los tribunales es barato. Los abogados se arriesgan porque los honorarios en caso de que prospere la demanda pueden llegar al 40 % de la indemnización.

Les ahorraré la mayoría de las metáforas biológicas. Sin embargo, ¿pueden imaginarse un medio más apropiado para que el creciente número de demandas y que con mayor probabilidad ponga a prueba la madurez de conceptos y planteamientos jurídicos? Este tipo de sistema genera modificaciones jurídicas a tal velocidad que casi pasa inadvertido el trabajo preparatorio que ello supone para los posteriores cambios legales. Además, precisamente porque el sistema procesal estadounidense es tan dinámico, sus procedimientos legislativos son tan conservadores. Se prefiere que los tribunales se enfrenten a los problemas antes de adoptar soluciones legislativas.

A pesar de nuestra pléyade de resoluciones judiciales, que yo sepa, no se conoce ninguna resolución que aborde la obligación de revelar información genética en el contexto del matrimonio. No obstante, existen tantas indicaciones de la evolución del derecho en EE.UU. en tal sentido que el primer proceso que nos sirva de prueba no puede tardar en presentarse. Voy a destacar las tendencias principales en esta materia.

1. En una serie de sentencias se ha declarado que puede ser objeto de reclamación judicial la omisión por parte del médico de advertir a una pareja acerca de la conveniencia de que se sometan a las pruebas genéticas en su situación concreta, y en algunas se reconocen el dolor y las cargas financieras de los padres al criar a un niño que, de haberlo sabido, los padres hubieran podido no tener recurriendo al aborto como perjuicio conocable (*cognizable harm*) (Schroeder v. Perkel, 87 N.S. 53, 433 A.2d 834). Si la omisión de la suficiente información por parte del médico puede ser objeto de una demanda, ¿no es probable que el mismo «perjuicio» deba considerarse susceptible de reclamación judicial con independencia de quién lo haya «causado»? En otras palabras, hay que centrarse en la naturaleza de la obligación, no en si el nacimiento de un niño sobrepasa de algún modo las calificación jurídica de perjuicio legalmente conocible.
2. Ya existe un cuerpo jurisprudencial importante que considera que puede fundamentarse una reclamación judicial en que una persona con una enfermedad de transmisión sexual tenga relaciones sexuales sin revelar tal extremo a la otra persona, al menos cuando de hecho se haya transmitido dicha enfermedad. Berner v. Caldwell, 543 So.2d 686 (Ala. 1989) (herpes). Por otra parte, en una serie de jurisdicciones estadounidenses el temor al SIDA, y, por tanto, el riesgo a ser contagiado por el HIV, se considera un daño emocional indemnizable. En California se ha dictado la primera sentencia que yo conozco en la que se considera a un *paciente* responsable por no haber revelado al equipo quirúrgico que le iba a intervenir que era HIV positivo. Boulais v. Lustig, Ca. Sup.Ct No. BC-038105. Como el riesgo de que el preservativo falle es de una probabilidad similar al de la transmisión en quirófano ¿puede sostenerse que una persona HIV positiva no puede mantener lícitamente relaciones sexuales con otra persona sin informarle de su condición? En tal caso, ¿de qué modo ello afecta al probable círculo de compañeros? ¿Resulta sorprendente que en los diarios de la noche aparezcan tantos anuncios que digan: «HIV positivo busca similar»?

Los ejemplos del HIV son casos en los que está en juego el contraer una enfermedad, pero el que las variaciones gené-

ticas tengan carácter de enfermedad es, de hecho, una de las grandes cuestiones éticas y políticas de la genética. Además, el deber conyugal de revelación de información genética se refiere, en el fondo, a futuras vidas y al futuro estilo de vida más que perjuicios personales actuales. ¿Basta con estas distinciones?

3. El movimiento feminista estadounidense tuvo un gran éxito al obligar a una reelaboración conceptual de la tipificación legal de los delitos contra la libertad sexual. Con el fin de liberar al ordenamiento jurídico de anacronismos como la obligación de la víctima de resistirse hasta la muerte a un intento de violación, la violación ha sido redefinida como una relación sexual sin consentimiento. Una vez suprimida la fuerza como elemento necesario y convertido el consentimiento en el elemento clave, ¿puede estar muy distante el concepto de consentimiento informado? En los últimos años ha habido un procesamiento federal por fraude de un hombre que se presentó a sí mismo engañosamente como alguien que tenía contactos en el mundo del cine para obtener relaciones sexuales, y ha habido demandas interpuestas con éxito por mujeres que se habían quedado embarazadas a pesar de las garantías dadas por sus compañeros de que no eran fértiles. *Alice D. v. William M.*, 450 N.Y.S.2d 350 (Civil Ct. 1982). En la edición de marzo de la *Columbia Law Review* —la publicación de nuestra Facultad de Derecho—, aparece un artículo titulado «Women Understand So Little. They Call My Good Nature «Deceit»: A Feminist Rethinking of Seduction» (Las mujeres entienden tan poco. Llamam «engaño» a mi amabilidad: Una reformulación feminista de la seducción) (93 *Colum. L.Rev.*, 374-472), en el que se solicita una ampliación de los supuestos en que puede interponerse una demanda de responsabilidad civil extracontractual por fraude sexual.
4. La familia tradicional estadounidense como institución se encuentra actualmente bajo una fuerte presión, ya que cada vez es menor el número de personas que viven en su seno. En mi opinión, esta circunstancia genera una presión en pro de la ampliación del concepto legal de familia mediante la adaptación del Derecho de familia a relaciones de tipo familiar basadas en el consentimiento. Sin embargo, al convertir al consentimiento en elemento clave, empiezan a tener relevancia los conceptos tradicionales contractuales de fraude en la motivación y la obligación de informar.

Naturalmente, sería posible diferenciar entre intercambios de información genética y estas tendencias, o al menos decir que no existe una obligación positiva de informar sino únicamente la obligación de no mentir si uno es preguntado al respecto.

Y es decididamente tan poco romántico preguntar a la pareja sobre su futuro o, más correctamente, pensar en cómo será en el futuro su persona en términos genéticos que hacer la pregunta equivale a rechazar la relación. Después de todo, entre nuestros actuales rituales de cortejo habitualmente no se incluye el compartir los antecedentes médicos familiares y, sin embargo, ¿no son tan probablemente predictivos como puede ser la mayoría de la información genética? Quizá lo sean, pero creo que la práctica social depende de la clase de información que valora la cultura. El uso de la información genética se irá ampliando. Si mi historial médico y mis características genéticas figuran en un chip insertado en una tarjeta de plástico, lo mejor para orientar a los médicos que vayan a atenderme es averiguar si un determinado fármaco está contraindicado para las personas de mis características. ¿Pasará mucho tiempo antes de que los programadores de ordenadores desarrollen algoritmos para predecir si una persona determinada y yo somos una pareja adecuada? Creo que no.



## HACIA LA INTIMIDAD GENETICA

*Bartha M. Knoppers*\*

Directora General del Comité Nacional de Asuntos Médico-Jurídicos, Helsinki. Finlandia.

La evolución gradual de la interpretación de la intimidad desde una noción relacionada con el derecho de propiedad y la protección a otra en el ámbito de la libertad y la promoción ha ido acompañada en la última década de una legislación reguladora de la intimidad y el acceso a los datos médicos y personales, pero no la información genética *per se*. Como el propio concepto de intimidad, la noción de información genética es de naturaleza indeterminada y controvertida en cuanto a su calificación jurídica. Mientras que el ámbito de la protección de datos ha favorecido la teoría de la autodeterminación informativa, el verdadero punto de entendimiento (si no de expansión) de esta teoría en el campo de la genética humana exige la comprensión de la naturaleza polimórfica de la información genética (I). Los conceptos tradicionales individualistas de la intimidad como derecho y protección de las relaciones personales, de la integridad física y, como acabamos de mencionar, de la información personal libre de interferencias deben ahora sopesarse en el contexto de la genética humana a los niveles personal, familiar y social. El interés público y las relaciones privadas ya no se pueden considerar por separado en la búsqueda de los fundamentos de una nueva «ética de la información genética (*informgenic*)» (II). Por tanto, sólo un enfoque

---

\* LeBris, S., y B. M. Knoppers, *Intimidad e información genética: Una trilogía comparativa*, Beca DOE, en preparación, 1993.

integrado de la protección y la circulación de la información genética puede servir de base para el reconocimiento de la intimidad genética.

### **La naturaleza «tríptica-díptica» de la «intimidad» genética**

La información genética es, por su propia naturaleza, individual, familiar y universal. En su composición, incorpora la identidad, individualidad e integridad de la persona. Estos tres niveles se corresponden con determinados mecanismos de organización social que se encuentran en las especies animales, en los que la distancia individual es el espacio territorial necesario entre los ejemplares de una especie; la distancia íntima es el espacio entre los miembros de una pareja o de una familia, y la distancia social el vínculo de un individuo con los demás miembros de una comunidad o estructura social dentro de un territorio dado.

Así, se podría postular que el primer nivel de identidad genética se corresponde con la constitución genética de la persona, tanto muerta como viva, en un sentido objetivo en el nivel más íntimo. Si se la entendiera de un modo reduccionista o determinista, se asimilaría la persona a esta constitución. Sin embargo, es en este nivel donde deben garantizarse las opciones personales más fundamentales si queremos salvaguardar el control de la persona física sobre la generación y la utilización del ADN y de su información genética.

El segundo nivel, el de la individualidad genética, traduce la expresión fenotípica de una persona en una familia, cultura o momento dados, con sus propensiones, predisposiciones y factores de riesgo individuales. La información genética individual es necesariamente familiar y transgeneracional. Los diagnósticos más precisos a menudo requieren la participación familiar. Así, las normas tradicionales de confidencialidad y acceso, así como las obligaciones o exenciones intrafamiliares, requerirán una reformulación y diferenciación de los conceptos de intimidad dentro del contexto familiar.

El tercer nivel, el de la integridad genética, reconoce la esfera social de la genética humana. La comprensión social de la integridad genética depende de su imagen social y de los valores vigentes. Es a este nivel donde deberían actuar los mecanismos operativos de protección socio-económica, así como la concepción de la política estatal, para limitar la estigmatización y discriminación.

La comprensión tanto de los elementos de la identidad, la individualidad y la integridad como de sus contextos personal, familiar y social en lo que podría definirse como la «unicidad genética» (geneticidad) de la persona depende de esta protección y promoción, pero también de la formulación de principios éticos específicos para el contexto de la genética humana.

### **Fundamentos para una ética de la información genética (Infogenic)**

La intimidad ha sido tradicionalmente considerada como un derecho personal y la protección frente a la interferencia del Estado. Desde un derecho de propiedad hasta llegar a ser una reivindicación frente al Estado, ha evolucionado para incluir la protección frente a la interferencia en las relaciones entre las personas así como la salvaguardia de la información personal, los estilos de vida, las opciones reproductivas y contraceptivas, y la familia como unidad social singular. Esta evolución es particularmente importante para la genética humana, donde la naturaleza polimorfa de la información genética (individual, familiar y universal) y sus opciones concomitantes se extienden mucho más allá del mero individuo.

En efecto, si bien puede demostrarse la singularidad genética como fundamento de la intimidad genética, no resulta suficiente. Ello se debe a que, como hemos mencionado, hay muchos niveles de relación implicados e importantes opciones políticas y sociales en torno a la genética humana. En este punto, el interés público es inseparable de las relaciones privadas. Curiosamente, mientras que siempre se han considerado contrapuestos los intereses público y privado, la promoción de la intimidad genética como un derecho de libertad del individuo en el contexto de los tres niveles de relaciones expuestos en la presente comunicación los hace complementarios. Asimismo, es necesaria la concepción de principios éticos que reflejen la naturaleza polimorfa y probabilista de la información genética y protejan y permitan su circulación.

Lo que se necesita es un mayor desarrollo de la ética del riesgo, la asistencia y la responsabilidad. Estos tres principios están apareciendo ya en la teoría bioética general. Basados en estos enfoques y su aplicación a los tres niveles de relaciones que acabamos de describir, los que hemos denominado principios de reciprocidad, mutualidad y solidaridad podrían constituir los fundamentos de la ética de la información genética (*infogenic ethics*).

La reciprocidad se aplica al nivel de las relaciones entre el investigador/médico y el paciente. A cambio de la participación del

paciente y de su contribución al avance de la ciencia, el investigador/médico debe no sólo proporcionar información, sino también alternativas y opciones reales en lo que respecta a la recepción (o no) de resultados, a depositar la información del ADN en bancos, compartirla, codificarla y al acceso a la misma por parte de otros investigadores (y esto para más allá del tiempo de vida de la persona).

De la misma forma, la mutualidad implica el intercambio, pero esta vez dentro de los confines de la familia, donde las reglas habituales de control individual absoluto se ven afectadas por la naturaleza familiar de la información genética. Desarrollando el principio bien conocido de la no maleficencia y la nueva ética de la asistencia, la obligación moral de comunicar la información relevante de riesgo a los miembros de la familia a fin de prevenir daños previsibles es una aplicación directa de la mutualidad familiar mediante la responsabilidad que surge de la propia relación. Esto es distinto de la responsabilidad legal.

Finalmente, la solidaridad se aplica al nivel del Estado que, a cambio de la participación del paciente y de la familia en la detección y las pruebas debe proporcionar la necesaria infraestructura para un acceso libre, universal y equitativo a los servicios y al ejercicio voluntario de estas opciones sin consecuencias discriminatorias sociales o económicas.

En conclusión, a fin de respetar la integridad genética, en lugar de legislar sector por sector como era el caso de la información económica, personal, médica y social, es esencial que haya un enfoque integral. La información genética tiene *todas* estas características. El objetivo de un enfoque integrado puede bien ser el catalizador de nuevos modelos de intimidad. La autodeterminación informativa es a la vez individual y colectiva. El reconocimiento de la naturaleza personal, familiar, social e incluso universal del ADN en sí mismo (a nivel de las especies) y de la necesidad de proteger nuestra herencia genética como patrimonio común de la humanidad puede formar el marco exterior de la posible realización y el libre ejercicio de la intimidad genética, basada en el marco interior de la integridad genética de la persona y en los principios éticos de reciprocidad, mutualidad y solidaridad.

## **INFORMACION GENETICA (INFORMGENICS) E INTIMIDAD**

*Ruben F. Moreno*

Investigador del Instituto Nacional del Cáncer. Bethesda,  
Maryland. Estados Unidos de América.

### **Introducción**

En nuestro mundo está surgiendo una nueva clase de información, información sobre nosotros mismos, sobre nuestra esencia, que con independencia de nuestro nivel cultural cautivará nuestro interés y, lo que es peor, el interés de los demás: la información genética.

Aunque el denominado Proyecto Genoma Humano sólo acaba de empezar, hay pocas dudas de que durante las próximas dos décadas comenzará a aparecer un vasto volumen de información genética, que tendrá un impacto importante en nuestras vidas como individuos a la vez que como miembros de la sociedad. Las pruebas genéticas basadas en la tecnología del ADN recombinante ya se ofrecen a los profesionales de la asistencia sanitaria y, a través de ellos, al público. Hoy se limitan a un puñado de trastornos genéticos, pero en el futuro revelarán no sólo nuestra predisposición a sufrir enfermedades multifactoriales, como el cáncer, sino incluso a comportarnos de forma predecible en determinadas circunstancias. A pesar de la importancia de esta nueva clase de conocimiento humano, lo que llamamos información genética (*informgenics*) (la ciencia relativa a la recogida, manipula-

ción, clasificación, almacenamiento y recuperación de conocimientos genéticos registrados), en la mayoría de los países no existe una regulación jurídica específica que proteja a las personas de un uso no deseado de su información genética. Esto es una razón para que haya una reglamentación cuidadosa y previsoras de la aplicación de esta nueva tecnología y el uso de la información derivado de dicha aplicación. No obstante, debemos darnos cuenta de que tenemos importantes limitaciones en nuestra capacidad de previsión de las consecuencias de la nueva tecnología. En consecuencia, nuestra actitud debe ser la de establecer una nueva regulación protectora de los derechos de las personas basada en el conocimiento que actualmente tenemos y, posteriormente, crear un mecanismo de observación cuidadosa de señales de alerta y de respuesta rápida cuando éstas aparezcan.

## **Bases para la regulación jurídica de la información genética**

### ***1. Derecho de propiedad de la información genética***

Como principio general, no deben exigirse pruebas genéticas para otros fines que los de justicia penal o determinación de la paternidad. En dichos casos, el análisis del ADN con el único propósito de la identificación individual no perjudica los derechos de la persona en mayor medida que cualquier otra forma de investigación penal o de la paternidad. En consecuencia, debe prevalecer, con estas excepciones, el derecho a la intimidad genética sobre cualquier otro derecho. Nadie, ni entidades públicas o privadas, ni personas físicas, deberá tener derecho a analizar la información genética de una persona sin su consentimiento, ni siquiera cuando dicho análisis sea beneficioso para la sociedad, para la propia persona o para su progeñe. Como norma, cualquier información que se derive de análisis genéticos deberá tratarse como cualquier otra información derivada de la práctica médica. El individuo debe ser titular de todos los derechos relativos a dicha información, y el médico debe guardar los datos de acuerdo con las normas del secreto profesional. En los casos de revelación de los resultados de las pruebas de enfermedades concretas, como la corea de Huntington, la buena práctica médica y el sentido común impondrán que el paciente reciba consejo y una valoración de los mismos con el fin de determinar los probables efectos de la información. Sin embargo, el paciente siempre deberá tener derecho a ser informado, incluso en situaciones en las que el genetista pueda prever que dicha información pudiera causar un daño al paciente o, incluso, influirle para que cometa un suicidio.

## **2. Determinación de la información genética**

Las pruebas genéticas deberían ser efectuadas por médicos que posean la suficiente formación en genética molecular. Dada la previsible expansión de las pruebas genéticas, la demanda de genetistas clínicos y asesores en esta materia aumentará en los próximos años. Sin embargo, el crecimiento actual de este grupo de profesionales no satisfará el aumento en la demanda. Como resultado, será mayor el número de médicos y profesionales sanitarios que no siendo genetistas utilizarán las pruebas genéticas, y el control de calidad en la realización de éstas disminuirá. Desgraciadamente, a menos que los profesionales sanitarios comprendan suficientemente el modo de uso de esta tecnología, es probable que se deriven importantes perjuicios de las pruebas genéticas. Por lo tanto, es necesario que se dé un control de calidad y una formación adecuados para que esta tecnología sea eficaz y segura. El control de calidad puede lograrse mediante programas de realización de pruebas de capacidad para los laboratorios que efectúen e interpreten los análisis genéticos.

## **3. Pruebas en el ámbito laboral**

Si se extiende la realización de pruebas para obtener un puesto de trabajo, las personas con resultados positivos en determinados análisis genéticos podrían no encontrar empleo, incluso en el caso de enfermedades de aparición tardía. Si este grupo de gente necesita apoyo por parte de los poderes públicos, ello podría generar una importante carga económica. Por el contrario, la falta de pruebas genéticas con fines laborales permitiría a ese grupo de gente trabajar durante una serie de años, en muchos casos sin diferencias significativas con la población normal. Por consiguiente, deberían prohibirse las pruebas genéticas con fines laborales. Sin embargo, puesto que los análisis genéticos pueden identificar posibles riesgos en el centro de trabajo y permitir la mejora de las medidas de seguridad, estos análisis, cuando sea apropiado, deberían ser una opción para el empleado. Los análisis genéticos deberían ser realizados por un tercero, completamente independiente del empleador, y con el único propósito de ofrecer protección al empleado. No obstante, cualquier revelación de los resultados de los análisis genéticos para este u otro fin debería necesitar el consentimiento del individuo. Cuando las pruebas genéticas sobre la predisposición a una enfermedad sean práctica común, los empleadores que no lleven a cabo este tipo de pruebas no deberían ser considerados responsables por no detectar la propensión del empleado a sufrir una enfermedad de carácter laboral. Sin embargo, si se identifica un riesgo por medio de pruebas genéticas voluntarias entre los empleados, el empleador debería efectuar los cambios apropiados para reducir o eliminar el riesgo en el centro de trabajo. Si se realizan las pruebas gené-

ticas voluntarias a través de una tercera parte y no se permite a los empleadores guardar en sus archivos historiales genéticos y otra información médica de los empleados, impediremos que las empresas intercambien la información médica. Además, estas terceras partes deberían estar sujetas a responsabilidad civil ilimitada en caso de que se quebrante el secreto profesional. Todos los empleados deberían tener acceso sin restricciones a sus historiales médicos y genéticos.

#### **4. Pruebas en el ámbito de los seguros**

Uno de los problemas más graves relacionados con las pruebas genéticas será el futuro aumento de la demanda de una información genética más amplia antes de que se considere a una persona apta para recibir alguna prestación pública o privada. Los casos más evidentes son los de los seguros de asistencia sanitaria y de vida; sin embargo, más tarde se presentarán otras situaciones menos evidentes. Por ejemplo, será tentador conocer el estado de salud de una persona antes de concederle un crédito a largo plazo o conocer la capacidad intelectual de un estudiante antes de concederle una beca. En la mayor parte de las circunstancias sería inaceptable utilizar las pruebas genéticas, con independencia del objetivo (por ejemplo, reducir al mínimo posible los gastos de los seguros de asistencia sanitaria de una empresa teniendo una plantilla de personal libre de enfermedades potenciales, o reducir los costes de las pensiones contratando gente con una alta probabilidad de muerte entre los sesenta y los sesenta y cinco años de edad). Por consiguiente, no debería exigirse ninguna prueba genética para obtener cualquier prestación o servicio, sea público o privado.

Los seguros de asistencia sanitaria y de vida merecen una mención especial. Uno de los riesgos de prohibir pruebas genéticas a los efectos de obtener seguros de asistencia sanitaria o de vida es que la gente que es consciente de su mayor riesgo de enfermedad procure adquirir un seguro de una cuantía superior a la que contrataría en circunstancias normales. Si la compañía de seguros no está autorizada a realizar pruebas para determinar la existencia de un mayor riesgo, venderá los seguros a estas personas a una prima normal. En último término, la compañía de seguros perderá dinero o se verá obligada a incrementar la prima. Consiguientemente, el aumento de las primas hará que sean menos las personas que puedan contratar los seguros. No obstante, si no se excluyen las pruebas genéticas, mucha más gente se unirá a los millones de personas que en muchos países ya carecen de cualquier tipo de seguro de asistencia sanitaria. En las naciones más desarrolladas, es posible que exija al Estado que proporcione cobertura a la gente que no puede pagarse un seguro privado. En otras palabras, será necesario recaudar fondos adicionales mediante impuestos más elevados, con lo que al final la carga recaerá

sobre los empleadores y los empleados. Al menos, al excluir las pruebas genéticas, preservamos a la vez las pruebas genéticas y el factor de riesgo de la industria aseguradora.

### **5. Pruebas prenatales, preconceptivas y de preimplantación**

La eugenesia se practica todos los días en todo el mundo mediante los análisis genéticos prenatales, preconceptivos o, menos habitualmente, de preimplantación. Si un feto padece un trastorno grave, los padres pueden decidir abortar. Aun cuando tengan derecho legal a hacerlo, las autonomías de la madre y del feto se encuentran en conflicto en cualquier caso en que se contempla la interrupción, incluyendo el diagnóstico de un defecto molecular que conduce a una enfermedad genética. Especial consideración merecen dos elementos implicados en este problema. Uno tiene carácter público. En un mundo en que el coste de la asistencia sanitaria está aumentando constantemente, un gobierno podría sentirse tentado a reducir esta carga económica mediante una cuidadosa eugenesia. Si existe alguna diferencia entre los primeros partidarios de la eugenesia y los que actualmente impedirían las pruebas genéticas a la población, ésta no reside en su motivación, sino en la precisión de los métodos utilizados. Los mismos argumentos económicos se alegaron en la Alemania Nazi desde 1934 hasta el fin de la Segunda Guerra Mundial. Los gobiernos no deberían hacer uso de las posibilidades que ofrece esta tecnología para solucionar problemas económicos. Por consiguiente, en ningún caso debería ser obligatorio someterse a pruebas genéticas. Esta decisión debe seguir siendo una opción personal. No obstante, los poderes públicos deberían asesorar a la sociedad adecuada y ampliamente con respecto a los beneficios de unas pruebas genéticas apropiadas y deberían alentar y facilitar este análisis cuando la enfermedad tenga tratamiento. El otro elemento implicado en el análisis prenatal o de preimplantación es de carácter personal. Por ejemplo, hoy es posible usar las pruebas genéticas para conocer el sexo del feto. Incluso es posible identificar el sexo de múltiples embriones antes de la implantación. Salvo en el caso de que la prueba se lleve a cabo para excluir una enfermedad grave unida al cromosoma X y a falta de cualquier otra prueba, no deben permitirse las pruebas genéticas para determinar el sexo, ya que representan una forma de discriminación.

### **6. Pruebas predictivas**

La información genética debería mantener un carácter estrictamente confidencial entre el médico y el paciente. El propietario de la información genética es la persona física. Por consiguiente, cualquier decisión relativa a la difusión de dicha información a terceros, incluyendo a los familiares genéticos, debería ser estrictamente

tamente personal. Esta cuestión ya es causa de conflicto en la genética clínica. Antes de aconsejar a la familia, se recoge información confidencial relativa, entre otras cuestiones, a las condiciones médicas y relaciones. Dicha información no puede ser divulgada sin permiso de su dueño (o tutor), ni siquiera cuando el conocimiento de un diagnóstico como la enfermedad de Huntington pueda ser importante para quienes tienen este factor de riesgo. Examinemos a continuación un caso hipotético, el de una familia, integrada por un padre viudo, sus dos hijos y los cónyuges de éstos, que solicita consejo y pruebas predictivas en relación con una enfermedad genética con manifestación en la edad adulta y que causó la muerte de la madre hace dos años. Tanto el padre como dos hermanas de la madre también estuvieron afectados por la enfermedad. Puede realizarse un análisis de relación, y se piden muestras de sangre de todas las personas pertinentes, incluyendo las dos hermanas afectadas que viven en residencias asistidas. El marido de una de las hermanas afectadas se niega a permitir que se tome una muestra de la sangre de su esposa y el laboratorio ha indicado que el análisis de relación de la enfermedad no tendrá valor informativo sin su sangre. No existe ninguna solución rápida a este dilema ni ninguna línea de actuación correcta. Se puede alegar que la familia tiene derecho a una muestra de sangre esencial para el análisis molecular, pero la autonomía de la voluntad del paciente siempre debe tenerse en cuenta en primer lugar. La garantía a la familia de que los resultados se darán individualmente y que no se analizarán otros resultados puede mitigar las preocupaciones relativas a la pérdida de control sobre la información personal. En un caso como éste deben tenerse en cuenta las siguientes preocupaciones en relación con la confidencialidad de los resultados de las pruebas predictivas: no comunicar los resultados sin autorización a otros miembros de la familia; no comunicar los resultados a entidades exteriores; autonomía del individuo tanto para negarse tanto a donar sangre para que se haga el estudio de la familia como a que se comuniquen los resultados; obtener un consentimiento verdaderamente informado en relación con los estudios y el uso de menores para las pruebas predictivas.

## **7. Bases de datos de información genética**

### *Bases de datos de identidad*

La utilización de pruebas genéticas para diagnosticar o predecir enfermedades debería seguir siendo un mecanismo médico para mejorar la salud de la población de forma individual. En ningún caso debería ser obligatorio y ni los poderes públicos ni ninguna otra entidad o persona física deberían usar esta información para otro fin que no fuera el de mejorar la salud de la persona. Las bases de datos genéticos basadas en muestras obligatorias deberían limitarse a información de carácter identificativo, tal como se

entiende hoy en día el análisis de polimorfismo de longitud de fragmento de restricción (RFLP), que se basa en información genética anónima de individuos culpables de delitos violentos. Para la elaboración de dichas bases de datos no debería utilizarse ninguna otra información relativa a los rasgos genéticos relacionados con enfermedades o con el comportamiento.

### *Registros genéticos*

La necesidad de mantener historiales de familias afectadas se convirtió en algo especialmente importante tras la aparición del diagnóstico prenatal, que ofrecía la posibilidad de evitar nuevos casos en una familia. La introducción de la tecnología del ADN recombinante ha subrayado la importancia de los registros genéticos, en cuanto proporcionan el medio de almacenar datos de ADN de familias afectadas. En centros de distintas partes del mundo se han creado registros genéticos generales: Medagats (Indiana, EE.UU.); Rapid (Edimburgo, RU); Registro Nacional (Lovaina, Bélgica); Genfiles (San Francisco, EE.UU.); Genetic (Marsella, Francia); Prufile (Londres, RU). En algunos de estos centros, mantenidos para facilitar el almacenamiento y recuperación de datos clínicos, genéticos y de laboratorio, se contiene información sobre los individuos que han depositado ADN para su uso en futuras pruebas genéticas. Estos registros serán cada vez más importantes en el futuro ya que serán la forma de controlar los servicios de tratamiento, referencia diagnóstica, epidemiología, investigación y prevención.

Los fines de estos registros informatizados deberían ser la detección, seguimiento y consejo de personas con alto riesgo de transmitir un trastorno genético grave a su descendencia. El sistema debería ser completamente voluntario. Primero se debería lograr el acuerdo completo del médico de familia de cada uno de los individuos y únicamente se incluiría a estas personas con su pleno conocimiento, aprobación y autorización expresa. Los familiares que puedan encontrarse asimismo en situación de riesgo sólo deberían ser contactados con autorización tanto del miembro inicial de la familia como del médico de familia del pariente. El sistema informático debería contar con medidas muy estrictas que salvaguardaran la confidencialidad de los datos, y el acceso a dicha información estar limitado exclusivamente al médico que trate directamente con los miembros de la familia. Las personas deberían tener derecho, previa solicitud, a que se les comunicara qué datos se conservan de ellos, a tener acceso a tales datos y, en su caso, a que se corrijan o borren dichos datos.

## **8. Conclusión**

Los derechos de la persona siempre deben prevalecer cuando se contempla el uso de pruebas genéticas. Las únicas excepciones

deberían ser las pruebas genéticas que en el contexto de procesos civiles o penales sean necesarias para una identificación positiva. Las pruebas genéticas deberían ser realizadas por médicos con la suficiente formación, utilizándose las oportunas medidas de control de calidad. Habría que exigir meticulosamente el respeto estricto a la confidencialidad de la información genética. Deben prohibirse las pruebas genéticas como requisito para obtener un puesto de trabajo, pero podrían efectuarse de forma voluntaria para identificar los riesgos potenciales en el centro de trabajo. No se deben exigir pruebas genéticas para obtener ninguna prestación o servicio público o privado. En ningún caso debería ser obligatoria la realización de pruebas genéticas. No deben permitirse las pruebas genéticas para la identificación del sexo prenatal, preconcepcional o de preimplantación, salvo cuando ello se lleve a cabo para excluir cualquier enfermedad grave unida al cromosoma X y a falta de cualquier otra prueba. Debería prevalecer el derecho del individuo a negarse a donar sangre para estudios familiares o a que se den a conocer los resultados. Las bases de datos genéticos deberían limitarse a la información identificadora de personas declaradas culpables de delitos violentos y no deberían contener ninguna otra información genética. Si se establecen registros genéticos, el almacenamiento de datos debería ser voluntario y se debería mantener y garantizar la estricta confidencialidad de los datos almacenados. Los usuarios del sistema deben garantizar la imposibilidad de acceso a datos genéticos personales, de su destrucción o difusión sin el consentimiento expreso de la persona titular de dichos datos.

## **EL LEGADO GENETICO Y EL PRINCIPIO DE CULPABILIDAD**

*María Antonia Ramos Arroyo*

Jefe del Servicio de Genética del Hospital Virgen del Camino de Pamplona. España.

La información genética del ser humano está almacenada en el núcleo de sus células en forma de una doble hélice de ácido desoxirribonucleico (ADN). El ADN de cada célula haploide está compuesto por unos tres millones de pares de bases nitrogenadas, lo que corresponde a una longitud total de aproximadamente dos metros. Sin embargo, no toda la longitud de ADN parece tener una función determinada. Mas del 50 % del material genético está compuesto por unas secuencias de repetición cuya función es, hoy por hoy, desconocida. Por otro lado, sólo una pequeña proporción de las bases que forman los genes codifican directamente para la producción de una proteína. Por todo ello, y suponiendo que la longitud media de un gen varíe entre 1.000 y 2.000 pares de bases, parece probable que el número estimado de genes estructurales presente en el material genético del ser humano oscile entre 50.000 y 200.000.

Toda esta información genética está finamente empaquetada en 23 pares de cromosomas homólogos, cuyo origen es, por partes iguales (un cromosoma de cada par), paterno y materno. Los cromosomas son el vehículo de la herencia. Su comportamiento en la división celular constituye la base de las leyes de la herencia mendeliana.

El funcionamiento armónico del conjunto de genes que se transmiten de generación en generación, en combinación con el efecto de los factores ambientales a los que el hombre está expuesto a lo largo de su vida, determinan el desarrollo físico y psíquico del ser humano. Se estima que cada persona es portadora de un número variable de «defectos» génicos, cuyo número oscila entre cuatro y diez, si bien la mayoría de ellos no son causa de problemas en el individuo. Por otro lado, hoy en día se conocen un total de más de 6.000 desórdenes diferentes causados por defectos a nivel génico.

Se estima que un 2-5 % de los recién nacidos vivos presentan algún tipo de enfermedad hereditaria o defecto congénito. Estos problemas son el motivo del 30 % de los ingresos pediátricos y una de las causas mayoritarias de mortalidad y morbilidad infantil. Son numerosas las enfermedades que sin seguir un patrón de herencia mendeliana simple (aproximadamente un 10 % de la patología del adulto) parecen tener hoy en día un gran componente genético; algunos desórdenes psiquiátricos como la esquizofrenia y la enfermedad maniaco-depresiva, la diabetes, la epilepsia, cierta patología cardiovascular y los tumores, son claros ejemplos de este grupo.

De todo esto se deduce que las enfermedades derivadas de las alteraciones a nivel de genoma humano constituyen un problema de gran relevancia en materia de salud pública. Además de ello, los defectos génicos tienen características únicas; constituyen una patología que produce un gran estrés y ansiedad, tanto a nivel individual como familiar, y genera, muy frecuentemente, un sentimiento de culpabilidad en las personas supuestamente transmisoras del defecto. Este sentimiento de culpabilidad da lugar a numerosos problemas de convivencia, a problemas entre la pareja, entre padres e hijos, entre las familias y entre éstas y la sociedad.

Las razones por las que se produce dicho sentimiento de culpabilidad son diversas y las podemos clasificar de la siguiente manera:

1. *Razones de salud a nivel individual.* Por lo general, las alteraciones genéticas dan lugar a problemas graves de salud para los que no existe un tratamiento efectivo, y en la mayoría de las ocasiones, ni siquiera existe un tratamiento de tipo paliativo. Los padres de un niño con síndrome de Down se sienten culpables de haber dado a su hijo una dotación cromosómica alterada que le producirá un retraso mental moderado y le limitará sus posibilidades de desarrollarse normalmente. El padre y/o la madre de un hijo con un problema de herencia mendeliana simple (dominante, recesiva o ligada

al sexo) se sienten responsables de los problemas, graves e irreparables, transmitidos a sus hijos, a pesar de que objetivamente comprendan que no estuvo en sus manos el prevenirlo; se sienten responsables de que su hijo tenga un genoma diferente de lo «normal» y, por lo tanto, sea deficiente «por naturaleza».

2. *Razones de tipo familiar.* Los defectos genéticos no pueden ser considerados como problemas a nivel individual, sino que constituyen un problema de tipo familiar. El diagnóstico de una alteración genética en una persona repercute directa o indirectamente en el resto de los miembros de la familia, ya que cada uno de ellos es, desde ese momento, un posible candidato de ser portador de la misma enfermedad. La sensación de culpabilidad o responsabilidad de involucrar a otros miembros de la familia forma parte del complejo proceso psicológico que tiene lugar ante una situación estresante como la anteriormente referida.

Los grandes avances en genética ocurridos en los últimos años nos ha permitido establecer la localización de numerosos genes, incrementando así, las posibilidades de diagnóstico de un mayor número de enfermedades que afectan al ser humano. Esto nos permite, hoy en día, no sólo conocer la causa que produce un defecto específico en una persona, sino también determinar la probabilidad de que un individuo sea portador asintomático de un desorden genético. Es decir, una persona puede conocer, con muchos años de antelación, la probabilidad de desarrollar en el futuro una enfermedad genética determinada, si bien la edad de comienzo de los primeros síntomas continuaría siendo una incógnita.

Un ejemplo muy claro a ese respecto lo constituye la enfermedad de Huntington. Esta patología es un desorden neurodegenerativo de herencia autosómica dominante (50 % de riesgo de transmisión) que se caracteriza por la presencia de movimientos involuntarios (corea), acompañados, en ocasiones, de síntomas psiquiátricos y un deterioro intelectual. La edad de comienzo de los síntomas es variable (entre la infancia y la década de los sesenta), si bien, generalmente se produce entre los treinta y cinco y cuarenta años. Esto significa que, en muchas ocasiones, los primeros signos de la enfermedad aparecen después de haber formado una familia. La enfermedad progresa hacia la muerte en un período aproximado de quince años.

La experiencia nos indica que la toma de una decisión respecto a realizar o no el test presintomático de la enfermedad de Huntington supone, en muchas ocasiones, grandes dilemas

personales y familiares; es una situación que genera, muy frecuentemente, un sentimiento de culpabilidad secundario al conflicto entre los intereses personales y los intereses familiares.

La decisión de no realizar el estudio significa una mayor dificultad a la hora de planificar una familia, al mismo tiempo que supone la posibilidad de conocer más específicamente (50 % o nada) el riesgo para sus hijos. Pero, sin embargo, un resultado positivo no sólo incrementa el riesgo para su descendencia, sino que obliga al esposo-a, hijos, y familiares en general a tener que sobrellevar la carga de saber que en unos años (pocos o muchos) él-ella dejará de ser la persona que todos conocen y quieren. ¿No tiene una persona el derecho a seguir viviendo o dejar de vivir en la incertidumbre? ¿Los derechos de quién deben prevalecer? Por otro lado hay que tener en cuenta, que el diagnóstico de una persona supone el diagnóstico directo de su progenitor a riesgo. En el caso de que éste no presente aún signos de la enfermedad y no quiera conocer su estatus, ¿qué principio de autonomía se debe de respetar, el del hijo o el de su padre-madre? ¿Cómo se puede eludir el sentimiento de culpabilidad por parte de uno u otro?

Una situación similar de conflicto se produce ante la decisión de realizar diagnóstico prenatal de la enfermedad, ya que a veces supone un grave enfrentamiento entre los derechos del madre/padre a riesgo y su deseo de traer un hijo sano al mundo. Si una madre a riesgo no quiere conocer su estado de portadora puede realizar lo que denominamos test de exclusión. Este test determina cuál de los dos cromosomas maternos ha heredado el feto: el proveniente de su abuelo sano o el proveniente del abuelo que padeció o padece la enfermedad. Si el feto hereda el cromosoma del abuelo sano el futuro hijo será igualmente sano. Pero en el caso contrario, su riesgo fetal de padecer la enfermedad será de un 50 % como el de la madre. Esto significa que la pareja ha de tomar una decisión con respecto a continuar o no el embarazo, teniendo en cuenta que existe un 50 % de posibilidades de que su hijo sea sano, y que aun en el caso de ser afecto podría vivir más de media vida sin problemas.

Finalmente hay que tener en cuenta que el sentimiento de culpabilidad puede también aparecer ante un resultado negativo (individuo no afecto) del test. No es infrecuente que las personas libres de la enfermedad se sientan culpables de haber sido elegidas o afortunadas con respecto a sus hermanos o hermanas. Esta situación tiene lugar principalmente cuando el resultado del estudio simultáneo en dos o más miembros de una misma familia es favorable en algún caso y desfavorable en otro-s.

3. *Razones de tipo social.* La actitud de la sociedad ante un problema genético constituye un factor muy importante en el proceso de autopercepción, por parte de un individuo, como responsable o «culpable» del problema individual o familiar. La sociedad ha mantenido y aún mantiene una actitud de total discriminación y rechazo a la patología de tipo hereditario. No podemos olvidar a este respecto que, en una época no muy lejana, algunos estados o naciones llegaron incluso a elaborar normas legales que atentaban directamente contra los derechos del individuo y cuyo fin último era el de erradicar una enfermedad de una sociedad determinada.

Hoy en día es difícil pensar en la existencia de un tipo de discriminación social tan llamativa como en tiempos anteriores hacia las personas que presentaban algún tipo de defecto físico de causa genética. Sin embargo, la aplicación de la nueva tecnología molecular está dando lugar a otro tipo de discriminación genética, de ámbito mucho más amplio al hasta ahora existente. Actualmente se tiende a discriminar a un individuo o a los miembros de una familia única y exclusivamente por las diferencias (reales o supuestas) de su legado genético con respecto al considerado genoma «normal». La gente candidata a sufrir este tipo de discriminación genética son: 1) aquellas personas portadoras asintomáticas de genes que incrementan la probabilidad de desarrollar una enfermedad, 2) personas asintomáticas, heterocigotas (portadoras) para genes de tipo recesivo, 3) familiares de las personas con una enfermedad genética real o supuesta.

Son numerosos los casos actualmente denunciados de discriminación genética, principalmente en relación con las posibilidades de acceso a un trabajo y a obtención de una cobertura sanitaria en empresas privadas. Por otro lado, el Proyecto del Genoma Humano continúa expandiendo las posibilidades de conocer las bases genéticas de muchas otras enfermedades, y posibilitando, consecuentemente, la oferta, de nuevos tests diagnósticos para numerosas patologías. El papel del personal sanitario, y principalmente del genetista clínico, es de gran relevancia ante las numerosas situaciones y conflictos éticos que esta nueva situación tecnológica nos plantea. Es importante informar adecuadamente a la población sobre las posibilidades de diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas, así como las dificultades de índole individual, familiar o social que ello supone. Pero por otro lado, también es fundamental prestar la ayuda y soporte psicológico necesario a los individuos que así lo requieran. Finalmente, y como complemento a dicha labor, es imprescindible el establecimiento de una normativa legal que proteja los intereses de la población y evite los posibles abusos que la mala utilización de una información de tipo confidencial pueda generar.



# DE LAS PRUEBAS BIOLÓGICAS DE PATERNIDAD Y EL ARTICULO 632 DE LA LEC

*Vicente Torralba Soriano*

Abogado. Catedrático de Derecho Civil de la Universidad de Barcelona. España.

## **Introducción**

### ***Delimitación del problema planteado***

El avance de las técnicas científicas, especialmente las médico-biológicas unido a la reforma del Código Civil en materia de filiación, y concretamente a la inclusión del artículo 127 en cuanto admite en los juicios sobre filiación «la investigación de la paternidad y de la maternidad mediante *toda clase de pruebas, incluidas las biológicas*», ha permitido que el misterio que durante siglos rodeara a la paternidad haya dejado de ser totalmente infranqueable para pasar a poder ser descifrado en la actualidad con la ayuda de las ya señaladas pruebas biológicas. El acogimiento por el Código Civil de estos avances técnicos no solamente ha supuesto una auténtica novedad en nuestro derecho, sino que ha sido objeto de numerosos elogios por parte de la doctrina civilista. Sin embargo, dicha admisión no ha venido acompañada de una regulación legal que previera medidas para hacer efectiva su práctica así como otras cuestiones relativas a su apreciación y valor probatorio. Es precisamente ésta una tarea de la que viene ocupándose el Tribunal Supremo y en base a la que se ha ido generando una impor-

tante doctrina jurisprudencial bien consolidada ya en algunos aspectos.

Sin lugar a dudas, dentro del amplio abanico de cuestiones no reguladas directamente por la reforma, *uno de los temas más espinosos* y sobre los que directamente no se ha pronunciado el Tribunal Supremo es *la cuestión de la vigencia actual del artículo 632 de la LEC a la vista del alto grado de certeza en su resultado que ofrecen las pruebas biológicas y en concreto la prueba hematológica o de grupos sanguíneos, la prueba serostática, y fundamentalmente la prueba consistente en el análisis del ADN.*

El artículo 632 de la LEC proclama: «Los jueces y los tribunales apreciarán la prueba pericial según las reglas de la sana crítica sin estar obligados a sujetarse al dictamen de los peritos», y el tema central de este mi breve comentario, es el de *si a la luz del alto grado de autenticidad de las pruebas antes señaladas continúan los jueces y tribunales pudiendo hacer uso del margen de apreciación que respecto de la prueba pericial les concede la Ley de Enjuiciamiento Civil, o por contra deberán atenerse y dictar sentencia en base al resultado del dictamen pericial que en los procesos de filiación se les presente.* La cuestión es, en definitiva, la de si deberíamos considerar que los jueces y tribunales deben obligatoriamente sujetarse a la prueba pericial biológica que ofrece en la mayoría de los casos un porcentaje de exactitud superior al 99 %, con independencia de que las restantes pruebas practicadas confirmen o nieguen el resultado de la biológica, o si por contra puede el Juez valorar libremente el dictamen pericial.

Otras muchas cuestiones de gran interés surgen a colación de este tema central, cuestiones como la de si pueden los jueces y tribunales negarse a admitir la práctica de las pruebas periciales o la de si debería existir, como ocurre ya en algunos países de nuestro entorno, la posibilidad de forzar a aquellos individuos que se niegan a someterse a la práctica de la prueba. Sin embargo, son estas cuestiones que no voy a analizar en estos momentos limitándome al tema ya planteado de la vigencia o no del artículo 632 de la LEC en este tema concreto y a la luz del avance experimentado por las técnicas biológicas de comprobación de la paternidad.

### **Las pruebas biológicas y su valor probatorio: La prueba hematológica o de grupos sanguíneos, la prueba serostática y la prueba de análisis del ADN**

Me ha parecido conveniente, antes de entrar a analizar el punto central anteriormente planteado, hacer un breve resumen de las

pruebas biológicas más importantes y más utilizadas en la actualidad a fin de un mejor conocimiento de su contenido y de su grado de fiabilidad.

### 1. Prueba hematológica o de grupos sanguíneos

Se parte en esta prueba del principio biológico según el cual todo lo que se hereda genéticamente procede del padre y de la madre, de manera que lo que el hijo no haya heredado de ésta tiene que haberlo recibido de aquél. Por esta razón, en la prueba de grupos sanguíneos una vez conocido el material genético de la madre, hijo y supuesto padre, se resta al del hijo el que comparte con su madre (indubitada) y se comprueba si el supuesto padre posee el restante material genético del hijo (que éste ha de haber heredado forzosamente de su progenitor biológico). De ahí que la paternidad debe ser excluida o resultar posible.

Para decidir sobre la filiación se sirven los expertos de los caracteres de la sangre de transmisión hereditaria más significativos y estables, de fácil y objetiva determinación, independientes de la edad, de las enfermedades o del medio ambiente. De los distintos tipos de «marcadores polimórficos» que se suelen manejar merece especial atención, por su confirmado valor probatorio, el sistema HLA localizado en el cromosoma 6 de cada persona y cuyo análisis se suele realizar en los casos en que no ha habido una plena exclusión o afirmación de la paternidad mediante otros sistemas dada la dificultad y la carestía de la obtención de los sueros y materiales necesarios para el desarrollo de esta prueba.

Cuando se efectúa esta prueba lo primero que se trata de averiguar es si se excluye la paternidad de la persona interesada o si, por el contrario, hay que considerarla posible. Si la paternidad es verosímil, qué probabilidad hay de que sea realmente el padre. Para ello habrá que acudir a la prueba serostática

### 2. Prueba serostática

Si la paternidad no ha sido excluida, se procede a calcular su probabilidad. Para ello se utiliza la fórmula de Essen-Möller:

$$(X, Y): W = \frac{X}{X + Y} \times 100$$

siendo:

- X = la frecuencia con que un determinado marcador genético que posee el hijo se encuentra en el verdadero padre.
- Y = la frecuencia con que ese mismo marcador genético se halla en los restantes hombres (no padres) que forman parte de la población general.

A la probabilidad de la paternidad expresada en números que resulta de aplicar la fórmula antes transcrita, se asocian los llamados «predicados verbales» consistentes en una traducción en palabras de los valores numéricos resultantes que revelan la mayor o menor verosimilitud de la paternidad. Así, según la tabla elaborada por Hummel, la paternidad se tiene por prácticamente probada cuando el resultado de la fórmula es de un 99,8%; se habla de elevada verosimilitud de paternidad cuando el resultado es entre el 99 y el 99,7%; la paternidad se considera muy verosímil cuando el resultado es entre un 95 y 98,9% y simplemente verosímil cuando es entre un 90 y 94% considerándola como insegura por debajo del 90%.

La fórmula de Essen-Möller ha sido adecuada para ser correctamente aplicada a casos especiales y particularmente problemáticos como puede ser el supuesto de la concurrencia de varios hombres a la paternidad de una persona. Mediante fórmulas y programas de ordenador complementarios elaborados por Hummel y sus colaboradores se puede lograr así, con el procedimiento serostático, la prueba directa o positiva de la paternidad de uno de los varones implicados en el caso de *plurium concubentium* de la madre y, al mismo tiempo, la prueba indirecta de la no paternidad de los demás.

### **3. Prueba de análisis del ADN**

Constituye la más reciente novedad en materia de pruebas biológicas de la paternidad. Consiste en intentar descifrar el alfabeto químico que se encuentra escrito a lo largo del ADN.

Esta prueba ofrece una serie de ventajas respecto de las antes analizadas al alcanzar un mayor grado de fiabilidad en casos dudosos o especiales como aquellos en que ha habido incesto o se discute la paternidad respecto de dos hermanos. Sólo puede fracasar en los supuestos en que los presuntos padres sean gemelos univitelinos.

### **Análisis del artículo 632 de la LEC y el principio de libre apreciación del juez.**

El artículo 1.243 del Código Civil remite para determinar el valor de la prueba de peritos y la forma en que haya de practicarse a las disposiciones de la Ley de Enjuiciamiento Civil que, como hemos señalado, en su artículo 632 proclama respecto de la prueba pericial que «los jueces y tribunales la valorarán según las reglas de la sana crítica *sin estar obligados a sujetarse al dictamen de los peritos*».

De la letra del artículo 632 de la LEC la doctrina procesalista deduce que en consecuencia la prueba pericial es de libre valoración del juez, deducción de la que acto seguido deriva la citada doctrina la pregunta de cómo puede un dictamen que aporta conocimientos de los que el juez probablemente carece, no ser atendido por él. Cuestión a la que se acaba respondiendo que como quiera que sea interpretado el sistema de la libre convicción, *el juez debe en todo momento dar razones críticas del por qué acepta o rechaza esta o aquella prueba.* «A causa de la aplicación de estos sistemas probatorios, que colocan a las partes en total indefensión, se ha acuñado la expresión legal, doctrinal y jurisprudencial de que determinada prueba no vincula al juez, lo que ciertamente es inexacto, porque sino le vinculará de nada serviría la actividad desarrollada por las partes y tendente a acreditar hechos y afirmaciones en el proceso. *Lo que significa esta expresión es simplemente que determinadas pruebas no obligan en cuanto a su resultado al órgano decisor y, en este sentido, aplicando las reglas de la sana crítica debe dar razón de los motivos por los cuales se aparta de la validez de un hecho verificado en el proceso. Pero ciertamente que el juzgador está vinculado a las pruebas*» (Carlos Vázquez Iruzubieta, «Doctrina y jurisprudencia de la Ley de Enjuiciamiento Civil», Ed. Revista de Derecho Privado, Madrid, 1984).

Sin duda, hay que partir del hecho cierto de que en el momento en que se elaboró la LEC de ninguna manera podía plantearse el tema que ahora analizamos, ya que el avance técnico de aquellos tiempos no era el actual y, en consecuencia, un dictamen pericial era eso: un informe de un experto sobre la materia que podía incluso ser desdicho por informes contrarios de otros expertos. Esto, que continúa siendo así en muchos casos, varía en situaciones como la que planteamos en este momento. Sin embargo, la cuestión que se nos plantea aquí es todavía mucho más acuciante que la de la valoración de una simple prueba pericial por parte del juez. El tema que aquí se cuestiona es hasta qué punto puede el juez apartarse de una prueba pericial biológica que ofrece un grado de exactitud sino del cien por cien, cercano a este porcentaje. A esto hay que añadir, como ha dicho en numerosas ocasiones el Tribunal Supremo, que la actual regulación de los temas de filiación ha evolucionado del principio de veracidad formal al de veracidad material.

¿No deberían considerarse estas pruebas más que pruebas periciales, auténticas circunstancias fácticas del proceso, auténticos hechos probados?

Hasta el momento, en la abundantísima jurisprudencia del Tribunal Supremo que existe en supuestos en los que las personas implicadas se han negado a someterse a las pruebas genéticas, el Alto Tribunal ha dado un valor preponderante a esta negativa para acabar proclamando que «la negativa a someterse a las prue-

bas biológicas, si bien no entraña una ficta confessio, sí representa un indicio valioso que conjugado con otros elementos probatorios, permite deducir la paternidad» (entre otras las sentencias de 14 de octubre de 1985, 27 de junio de 1987, 26 de noviembre de 1990, 14 de mayo de 1991 y 2 de febrero de 1992).

Tiene también dicho el Tribunal Supremo, de forma implícita unas veces y de forma explícita otras, que los dos presupuestos que han de concurrir en estos casos para que el juez declare la paternidad son: de una parte, la posibilidad de la fecundación de la mujer y, de otra, la negativa obstruccionista del demandado a someterse a la práctica de las referidas pruebas.

En consecuencia, parecería razonable deducir que si por el hecho de la negativa del presunto padre a someterse a las pruebas biológicas unido al presupuesto señalado de la posible fecundación de la mujer, deduce el Tribunal Supremo, en base a la prueba de presunciones pero fundamentalmente al inciso final del art. 135 del CC, la certeza de la paternidad, con más motivo y en el caso de haberse practicado la prueba biológica siendo su resultado positivo o negativo, el Tribunal debería atenerse al resultado de esta prueba. Y es ésta una conclusión que derivó del hecho de que si en el primero de los supuestos el Tribunal proclama dicha paternidad en base a una mera presunción, podríamos afirmar que «quien puede lo más puede lo menos» y, por lo tanto, practicada la prueba y ante el alto grado de fiabilidad que ofrecen las mismas, considero improcedente el que el Tribunal, en uso del margen de discrecionalidad que le ofrece el artículo 632 de la LEC, se alejare del resultado del dictamen pericial-biológico.

Evidentemente es esta una opinión que se refiere única y exclusivamente, como ya he señalado, al tema de la validez o vigencia del ya señalado artículo 632 de la LEC ante supuestos de práctica de la prueba pericial biológica. No entro a analizar la cuestión de la discrecionalidad previa del juez para admitir o no la práctica de dicha prueba, así como la discrecionalidad que tiene *a posteriori* para decretar con quién debe quedar la persona cuya filiación se disputa u otras cuestiones de índole similar.

Por otra parte, lo cierto es que de esta afirmación inicial se abren una serie de interrogantes:

1. ¿Bastaría en consecuencia en estos procesos con la existencia de la prueba pericial biológica como prueba exclusiva para negar o afirmar la paternidad?
2. ¿Qué ocurriría en casos de existencia de la prueba pericial biológica confirmatoria o negatoria de la paternidad junto con resto de pruebas que afirmaran lo contrario?

3. Supuestos de existencia de dos posibles padres, hermanos gemelos univitelinos, único caso en que ni siquiera la prueba del ADN resulta fiable y problemas que se derivan no sólo respecto del derecho a los alimentos del menor, sino en el ámbito del derecho de sucesiones, etc.

## Conclusiones

1. La jurisprudencia del TS sobre el artículo 632 de la LEC proclama que si bien los jueces y tribunales son libres para apreciar en base a las reglas de la sana crítica las pruebas periciales que se practiquen en el juicio, la conclusión a la que lleguen en su valoración «nunca podrá ser contraria a una patente evidencia o a la más elemental lógica» (STS 4 de diciembre de 1989), con lo que si bien la apreciación de estas pruebas se deja al arbitrio del juez, «éste no puede proceder arbitrariamente, sino sujetándose a las reglas de la sana crítica, que son las de la lógica y el sentido común» (SSTS de 18 de mayo y 13 de febrero de 1990, entre otras).

De dicha jurisprudencia y si bien hasta el momento el TS no ha negado en ninguna de sus sentencias la potestad que tienen los jueces y tribunales en los procesos de filiación y en base al artículo 632 de la LEC de apreciar libremente la prueba, podemos ya inferir que ante el alto grado de fiabilidad que ofrecen las pruebas biológicas y en concreto la del ADN, muchas y de extraordinaria certeza deberían ser las pruebas de otra índole (testificales, confesión de las partes, documentales) en las que el Juez basara una decisión contraria al resultado ofrecido por la prueba biológica.

Si bien es cierto que ningún supuesto de esta índole se ha dado hasta el momento en nuestra jurisprudencia, no es también menos verdad que nuestros jueces, aunque reconociendo cada vez más el alto valor probatorio de estas pruebas no sólo en los casos de resultar negativas, sino incluso en los de afirmar la paternidad, continúan apoyándose en la letra del artículo 632 de la LEC y en la del artículo 135 del CC para hacer uso de su potestad interpretativa (STS de 7 de febrero de 1986 entre otras).

2. De la abundante Jurisprudencia existente en los casos de negativa a someterse el presunto padre a la prueba biológica (SSTS de 18 de marzo de 1988, 24 de enero de 1989 y 19 de enero y 5 de abril de 1990 entre otras), se deduce:

- que la negativa del demandado de someterse a dichas pruebas suministra un indicio de inestimable valor.
  - que «la falta de la prueba directa de los hechos hace entrar en juego las presunciones de la normativa general de los artículos 1.249 a 1.253 del CC, sin perjuicio de las normas específicas, establecidas para casos concretos, como ocurre con el artículo 135 del mismo Código que, por su especialidad, prima en su aplicación sobre las reglas generales al permitir inferir la filiación mediante el empleo de la analogía». Al respecto es interesantísima la sentencia de 5 de abril de 1990 en la que en un supuesto similar, y tras reiterar la jurisprudencia antes transcrita relativa a la posibilidad de proclamar la paternidad por analogía, destaca que *«el principio de libertad en la práctica de las pruebas y de razonable apreciación y valoración de las mismas por el juzgador tiende, en definitiva, a buscar el principio de veracidad material en el proceso...»*, para lo cual resulta decisivo, a los efectos del adecuado soporte legal, el último inciso del artículo 135 del CC que alude y menciona, como referencia de cierre, a *“otros hechos de los que se infiera la filiación de modo análogo”*, frase indicativa —como ha declarado la sentencia de 7 de diciembre de 1988— que sin duda remite a pruebas indirectas que son de especial significación cuando no se dan los hechos base que específicamente menciona el repetido artículo 135 del CC (reconocimiento expreso o tácito, posesión de estado y convivencia con la madre en la época de la concepción), *ni exista prueba directa de la generación por no haberse querido someter el demandado a las pruebas biológicas correspondientes»*.
3. En definitiva, de lo dicho hasta ahora, y teniendo en cuenta además del principio de veracidad material que impregna la regulación actual sobre el derecho de filiación, el alto grado de exactitud al que han llegado las pruebas biológicas y concretamente la prueba del ADN no solamente para negar la paternidad, sino también para afirmarla, así como la jurisprudencia de nuestros tribunales que en su potestad de apreciar libremente la prueba está primando por encima de las demás el resultado de las pruebas biológicas en el caso de que éstas se hayan practicado, o lo que es aún más significativo ha apreciado la negativa a someterse a la pruebas, unido a las restantes circunstancias, como un elemento del que deducir la paternidad, *creo conveniente sostener que la prueba biológica hoy por hoy, y teniendo en cuenta el alto grado de fiabilidad que ofrece tanto para afirmar como para negar la paternidad debería ser considerada por los tribunales como «prueba directa de la generación» a los efectos del artículo 135 del CC, y en consecuencia negar a los tribunales la facultad que les ofrece el artículo 632 de la LEC según el cual podrían apreciar libremente, y por*

lo tanto dictar en contra de los resultados de una prueba biológica que ofrece en la mayoría de los casos un 99 % y más de porcentaje de autenticidad.

4. De igual manera que la Jurisprudencia se ha basado en el inciso final del artículo 135 del CC para afirmar la presunción de paternidad en los casos de negativa del presunto padre a las pruebas de paternidad creo que sería admisible una interpretación extensiva de los términos «prueba directa de generación» del ya aludido artículo 135 del CC para admitir el resultado de la prueba biológica directamente, sin dar margen de apreciación al juez. En todo caso, nadie me podrá negar que la sentencia que afirmara o negara la paternidad en base exclusivamente a la prueba biológica practicada ofrecería un mayor y más alto grado de certeza que la que ofrece aquella que se basa en la mera presunción del rechazo al sometimiento a dichas pruebas y, sin embargo, esta solución jurisprudencial a nadie asusta ni escandaliza, bien al contrario ha sido objeto de numerosas alabanzas. Vuelvo a recordar al respecto las palabras de la STS de 5 de abril de 1990 que parecen abrir una línea nueva en la Jurisprudencia del TS al hablar de la prueba biológica como «prueba directa de la generación» equiparándola a los hechos base como es el reconocimiento expreso o tácito, la posesión de estado, etc., recogiendo así las palabras textuales del artículo 135 del CC *ab initio*.

Creo necesario por último señalar a propósito de la afirmación que hace el Tribunal Supremo en su conocida sentencia de 21 de mayo de 1988 «resulta ilógico y difícil aceptar que desconociese según las técnicas actualmente en uso, la certeza de las pruebas hematológicas a efectos de reconocimiento de filiación, es absoluta en el aspecto negativo, no es eso cierto (Francisco Ribero Hernández, *Comentario a la sentencia de 17 de julio de 1987*, Cuadernos Cívitas) y ofrecen incluso un mayor grado de eficacia precisamente en la afirmación de la paternidad.

Con los medios y técnicas utilizados actualmente es posible llegar a filiaciones y negaciones de paternidad superiores en no pocos casos al 99,73 % en las pruebas hematológicas que unido a las actuales del ADN donde el mínimo aceptable en la probabilidad de exclusión *a priori* de paternidad es del 99,9 % y los criterios que manejan en la afirmación de paternidad donde sólo la tienen por prácticamente probada a partir del 99,73 % que con frecuencia superan y al 99 % sólo lo llaman «altamente probable» se nos abren un montón de interrogantes como ¿quién se atrevería hoy a seguir poniendo reparos a estas pruebas biológicas? Cabría, por tanto, pensar

que ante tan alto nivel de fiabilidad si permitiéramos que el juez apreciara libremente dicha prueba pericial y se apartara de su resultado, permitiríamos ante la obligación que tiene el juez de dictar sentencia dando una solución al problema, que el pleito se decidiera por obra y gracia de pruebas tan falibles como la testifical o la documental (certificados de buena conducta u honestidad de la madre) o presunciones (la convivencia *more uxorio*) o la posesión de estado. Una cosa es evidente: una vez planteada la cuestión de la paternidad ya sea positiva o negativa, el juez tiene el deber de decidir en uno u otro sentido y en un sistema que permite y se decanta por la investigación de la verdadera paternidad y si decide ese juez alejarse del resultado de las pruebas biológicas porque no le garantizan la verdad absoluta (y el 99 % no le parece suficiente), ¿tendrá que remitirse a las pruebas clásicas u ordinarias a las que acaba de aludir!

Podría concluir haciendo un mayor número de preguntas inevitables como es el hecho de ¿qué juez podría tener en conciencia la seguridad de acertar en su pronunciamiento de paternidad o no paternidad en más de un 90 % si ha de fallar sin en otros medios probatorios que testigos, documentos como los que se presentan en estos pleitos, presunciones o confesiones judiciales?

Quizá nadie como los jueces deban celebrar que pueda disponerse ya de pruebas como las que comento y de una normativa que permite su uso sin restricciones, amén de una eficacia y fiabilidad como la que tienen hoy.

## PRUEBAS GENÉTICAS Y MATRIMONIO

*Luis Zarraluqui Sánchez-Eznarriaga*

Abogado. Consejero de la Abogacía Española. Madrid. España

El matrimonio está íntimamente ligado a la vida sexual y a la natural consecuencia de ésta, que es la procreación.

Esta doble realidad y cuantas decisiones le afectan han provocado siempre inquietudes y reflexiones morales, religiosas, médicas, psicológicas, sociológicas y jurídicas.

En el orden sanitario, la unión carnal está ligada con la transmisión de enfermedades, fundamentalmente las venéreas, aunque no sean las únicas.

La preocupación viene hoy incrementada con el SIDA, azote contemporáneo de repercusión social aterradora. La procreación, por su parte, inquieta en primer lugar en lo que respecta a la lucha contra la infertilidad. En la pugna por vencer dificultades y lograr descendencia se acude incluso a la utilización de técnicas genéticas sofisticadas.

Pero también se pretende dominar el control de la natalidad por causas demográficas, o por motivos individuales sanitarios, sociales o económicos.

De todos estos motivos participa la pretensión de gobernar las leyes de la herencia para eliminar de los hijos taras o defectos graves, físicos o psíquicos.

El legislador, testigo de este acontecer, no ha resistido a veces la tentación de intervenir de modo eficaz en este proceso para evitar las consecuencias dañinas de la relación carnal. Su acción ha sido constante, aunque con una incidencia muy variada a través de los tiempos.

A partir de 1900, se produce un redescubrimiento de las leyes de Mendel a través de la aplicación de las mismas al hombre. Garrod en 1902, en relación con errores congénitos del metabolismo o Hurst en 1907, respecto del color de los ojos, forman parte del elenco de primitivos investigadores en genética humana, que inicialmente se dirigían al estudio de rasgos físicos y de enfermedades. Mejorar la calidad de la raza humana mediante la manipulación de su herencia biológica constituía su objetivo.

Antes del triunfo del nacionalsocialismo en Alemania, las doctrinas científicas descubrieron que un gran número de enfermedades, tanto físicas como psíquicas, tenían un origen genético. En este país, en los años treinta, crece con vigor el movimiento científico impulsor de la evolución biológica, que hizo suyo el partido Nazi antes de ascender al poder y que impulsó una vez alcanzado el mismo. Por eso, el auge y el ocaso de las doctrinas nazis tienen una gran influencia en cualquier pensamiento eugenésico y en el juicio social sobre la eugenesia.

La higiene racial se basaba en la mejora del acervo genético y, para alcanzarla, se intervino de modo decidido en los derechos individuales, tanto para decidir su reproducción como para la elección de pareja. La eugenesia defendía que los factores genéticos son determinantes de la salud mental y de la condición moral, e influían de modo decisivo en la criminalidad. Bajo su inspiración, se produjeron las esterilizaciones masivas, la legalización de la eutanasia y el genocidio por motivos raciales y psiquiátricos.

Partiendo de estos antecedentes, es indiscutible que, hoy en día, cualquier tentativa de influir de algún modo en los factores genéticos en beneficio del fruto de la reproducción, tiene un claro color eugenésico y cuenta, en principio, con una prevención alérgica provocada por el recuerdo del horror nazi.

Sin embargo, no podemos por menos de señalar que acciones científicas que tiendan a la erradicación o curación de enfermedades, dolencias o malformaciones de transmisión hereditaria, debieran ser calificadas de benéficas y fomentarse su desarrollo y aplicación, siempre que se mantenga un control sobre ellas para que no se alteren sus aplicaciones con fines éticamente indeseables y que no se vulneren principios esenciales conquistados por el hombre tras enconadas luchas y trágicas revoluciones.

## **Eugenesia y matrimonio**

En relación con el matrimonio, la eugenesia inspiró legislaciones que pretendían subordinar su celebración al estado de salud de los futuros contrayentes para evitar contagios entre ellos y riesgos importantes en los descendientes. Son los Estados Unidos los primeros en dictar leyes al respecto. New Jersey en 1904 no permite el matrimonio a los que hayan estado reclusos en un manicomio, sin que un médico certifique su curación. Ohio, el mismo año, extiende la prohibición a alcohólicos y afectados por enfermedades contagiosas. A partir de 1905, empezando por Indiana y Minnesota, la prohibición se extiende a una gran parte de los Estados, aunque la mayoría aplica la exigencia de acreditar su estado únicamente al hombre y referido, en concreto, a las enfermedades venéreas. La Ley alemana de 16 de octubre de 1935, en pleno gobierno nacionalsocialista, exigía que cada cónyuge presentase un certificado médico acreditativo de que no sufría enfermedad mental o contagiosa hereditaria. Esta legislación se extendió a Suecia y Dinamarca en la misma época aunque referida sólo a enfermedades venéreas.

Precisamente la reacción, frente a cualquier legislación de origen o inspiración nazi a que antes hemos hecho referencia, determina que en la actualidad muchos países hayan derogado las disposiciones que exigían tales certificados médicos (Suecia y Dinamarca en 1968 y 1969) o no se hayan planteado ninguna regulación parecida.

Sin embargo continúan existiendo Estados que regulan la exigencia de un certificado médico, de diverso contenido, antes de contraer matrimonio.

No nos referimos aquí a la posible causa de nulidad del matrimonio por la existencia y ocultación de una enfermedad venérea o contagiosa grave, que existe como tal en muchos ordenamientos jurídicos, pero que se refiere a la falta de conocimiento de características o condiciones esenciales del otro contrayente.

Queremos incluir aquí a aquellas legislaciones que exigen la emisión de un certificado médico prenupcial que ha de venir precedido de un examen, análisis o test y de la incorporación de su resultado a un documento expedido por un facultativo como medida caucional para evitar el contagio del otro esposo o problemas relativos a la procreación. La emisión de este certificado, y la práctica de las pruebas necesarias para ello, se hacen obligatorias para contraer matrimonio y sin su cumplimiento no puede accederse al matrimonio.

A este respecto, hay que distinguir dos grandes grupos de normas según contemplen el resultado del examen o simplemente la realidad de su práctica, con indiferencia hacia sus conclusiones.

### **1. Exigencia de resultado favorable**

Algunas legislaciones condicionan el matrimonio al resultado de unas pruebas o análisis médicos obligatorios.

La legislación turca de 1921 (arts. 122 y 124 Código Civil), que es paradigmática en su línea, exige un previo examen médico completo de los futuros esposos para determinar la existencia de enfermedades, tales como la tuberculosis, la sífilis o la epilepsia, cuya concurrencia puede determinar la prohibición total de casarse o, en algunos casos, como el de la tuberculosis, diferir su celebración.

Panamá, por Ley de 3 de diciembre de 1928 (art. 98.3.º) establece la siguiente obligación: «los varones que hubiesen de contraer matrimonio presentarán, además, previamente al Juez un certificado en el que conste que no sufren enfermedad contagiosa de carácter grave, certificado que debe ser expedido por un médico...». Se exceptúan de esta obligación los matrimonios contraídos *in articulo mortis* y «los de ayuntamientos preexistentes a la expedición de esta Ley».

La Ley china de 1980 sobre el matrimonio (art. 6.º) exige para la celebración del matrimonio que un examen médico constate que ninguno de los futuros esposos tiene la lepra o sufre de enfermedad que le inhabilite para el matrimonio.

La mayor parte de los Estados Unidos mantienen la exigencia de un examen médico para detectar enfermedades venéreas, contagiosas, epilepsia o intoxicación por narcóticos o alcohol. La falta del certificado tiene varias y diversas consecuencias reguladas específicamente por cada uno de los Estados.

También México (arts. 97 y 98 Cód. Civ.), Argentina (art. 187 Cód. Civ.) y Bolivia (arts. 55 y 56 Cód. Civ.) exigen la presentación de certificados médicos para acceder al matrimonio.

### **2. Exigencia del examen sin contemplar el resultado**

La legislación francesa —y la de Luxemburgo de igual contenido— exige desde 16 de diciembre de 1942 un examen médico de los futuros conyuges y la emisión de un certificado que debe ser presentado ante el «oficial del estado civil», pero cuya naturaleza, contenido y efectos son diferentes a los antes contemplados.

Según Decreto de 17 de marzo de 1978 el examen médico pre-nupcial debe, sobre todo, atender a los riesgos de enfermedades contagiosas y su contenido ha de ser la consecuencia de los análisis y las pruebas que aparecen relacionados en una lista redactada y modificada reglamentariamente.

Pero los certificados —cuya validez es de dos meses— sólo pueden acreditar el hecho de que cada uno de los interesados ha sido objeto de las citadas pruebas con vistas a su matrimonio, con exclusión de toda otra indicación acerca del resultado de dicho examen (art. 63 Cód. Civ.). Sólo ha de probarse que el examen ha tenido lugar, pero no sus consecuencias que expresamente se excluyen del certificado. El médico debe entregar el certificado al futuro contrayente en unión de un folleto de educación sanitaria, lo que es claro indicativo de la finalidad de todo ello.

Por lo tanto, las conclusiones del examen médico no pueden ser reveladas, ni al oficial del estado civil, ni al otro contrayente y su contenido no condiciona en modo alguno la posibilidad de contraer el matrimonio. Como dice Boulanger «todo el sistema reposa sobre la conciencia moral de los futuros esposos», ya que solamente ellos —y únicamente cada uno respecto a sí mismo— conocen el resultado del examen y pueden reflexionar y tomar decisiones en relación con las posibles consecuencias respecto al otro contrayente y a la futura descendencia.

A los riesgos de contagios y transmisiones hereditarias contemplados tradicionalmente en relación con el matrimonio, habría que añadir hoy otros aspectos surgidos de la realidad social presente. Algunos son enfermedades de reciente aparición como el SIDA. Otros aparecen derivados de situaciones nuevas como el transexualismo o como la contradicción entre el sexo anatómico y el genético que justifica, con el psicológico, los cambios quirúrgicos de sexo. La posibilidad de que quien ostenta un sexo hoy y quizá no haya tenido siempre el mismo, puede tener importancia decisiva para el matrimonio, al igual que el hecho de que quien hoy ostenta un sexo, lleve en su seno las condiciones que mañana —quizá después de casarse e incluso procrear— pueda recalar en el sexo opuesto.

Pero la preocupación legal acerca de las condiciones físicas o mentales de las personas como posibles determinantes de un riesgo para la descendencia, no sólo ha operado para condicionar o prohibir el matrimonio, sino también para autorizar o imponer la esterilización de determinados enfermos con el fin de impedirles la procreación. Y aquí tenemos que distinguir entre principios generales muy distintos. Puede considerarse la existencia de una prohibición absoluta de esterilizar o de castrar a las personas, sea

cual sea la forma y el motivo. De otra parte, puede admitirse la posibilidad de hacerlo pero únicamente contando con el consentimiento del interesado —*informed consent*—. Y, finalmente, la tercera posición es la posibilidad de su realización, sin la aquiescencia de la víctima, con autorización judicial.

La ponderación a veces contradictoria entre los principios de intangibilidad del hombre y la protección de los descendientes ha tenido traducciones diferentes.

En Estados Unidos es un clásico el caso *Buck v. Bell* en el que el Tribunal Supremo, con ponencia de Holmes, declaró la constitucionalidad de una ley de Virginia a cuyo amparo fue esterilizada en 1927 Carrie Buck sobre la base de un dictamen médico de deficiencia mental y riesgo de transmisión de su deficiencia. Este último tenía su apoyo en el hecho de que ya había dado a luz a una hija con signos de semejante enfermedad. La decisión del Tribunal contenía claras alusiones a un soporte en doctrinas eugenésicas. Incluso aludía a la semejanza con la licitud de la vacunación obligatoria.

En países asiáticos existen códigos de esterilización y estas ideas, largo tiempo rechazadas por el recuerdo de la experiencia nazi, vuelven hoy a hacer su aparición en otros muchos lugares con una fuerza renovada.

En España mismo, el artículo 428 del Código Penal —redactado conforme a la Ley Orgánica 3/1989, de 21 de junio— exige de responsabilidad penal las esterilizaciones realizadas por facultativos no sólo en los supuestos de concurrencia de consentimiento, libre y expresamente emitido por el paciente, sino en los casos de incapaces con «grave deficiencia psíquica», y en éstos, naturalmente sin su consentimiento. En los últimos, se exige la autorización judicial y la adopción de garantías tales como el dictamen de dos especialistas, intervención del Fiscal y petición del representante legal del incapaz.

La conclusión que se deriva de esta exposición es que legalmente puede, esterilizarse a un ciudadano, sin su consentimiento, para evitar, en definitiva, una procreación con algún riesgo para el progenitor, pero sobre todo, para la descendencia y quizá para la sociedad.

## **Las pruebas genéticas**

El desarrollo de la genética plantea nuevas cuestiones e introduce nuevos factores para el examen de los tradicionales. Todo ello

nos lleva a preguntarnos si puede legítimamente exigirse un examen o prueba genética a los que pretenden contraer matrimonio antes de la celebración del mismo, y, en caso afirmativo, cuál debe ser su contenido, qué uso se puede hacer del resultado y qué consecuencias pueden derivarse del incumplimiento de esta exigencia o del resultado de la misma.

Hasta ahora la inquietud social respecto a la relación sexual y su consecuencia procreadora, se traducía en la reglamentación de unos exámenes médicos referentes a enfermedades muy concretas —venéreas, contagiosas, mentales, tuberculosis, etc.— y en la confección del historial clínico familiar.

Con el avance de la tecnología genética y dentro de ella, evidentemente, el progreso del conocimiento del genoma humano, se plantean temas nuevos —quizá herencia de inquietudes antiguas— que exigen nuevas reflexiones y nuevas conclusiones.

La posibilidad —cada vez mayor y, previsiblemente, en un futuro próximo, todavía más— de conocer hechos que entrañan riesgos evidentes para la descendencia, plantea necesariamente una revisión de conceptos.

Una vez más se trata de trazar la línea divisoria entre ámbitos tutelados por principios fundamentales que aparecen contrapuestos. El mayor beneficio —o, mejor, la disminución o la supresión de daños a los descendientes— puede entrar en colisión con el derecho a la intimidad, a la libertad o a la igualdad, o con el derecho a no ser discriminado por razones de enfermedad o limitación física. Pueden también conculcarse el derecho de todos a contraer matrimonio, llevar una vida sexual propia, libre e independiente, y a procrear. Y no pueden olvidarse los derechos fundamentales a beneficiarse de los avances tecnológicos o científicos y a la salud. Por último hay que recordar que el ser humano tiene derecho a saber, pero también a no saber.

## **El Proyecto Genoma Humano**

Aunque sea evidentemente incierta, la noción, que se ha popularizado, de que una vez terminado el proyecto se habría alcanzado un pleno conocimiento del hombre y sus enfermedades, y aunque sea claro que no basta con conocer el mapa, ni sus secuencias, no cabe duda de que, cuando llegue ese momento, habremos completado definitivamente el número de genes conocidos y que con ello se clasificará un número importante de enfermedades genéticas. El comportamiento de los genes se irá conociendo con

mayor perfección y de ello se deducirán consecuencias imprevisibles.

No podemos olvidar, en todo caso, que el genoma de cada ser humano forma parte de él mismo y, en una parte importante —aunque no única—, *le hacen ser lo que es y lo que será*.

El conocimiento del genoma puede revelarnos enfermedades, genes mutantes, capaces de producir dolencias hereditarias o portadores de predisposición a males físicos o psicopatológicos, o características individuales como inclinaciones o capacidades. Las perspectivas que el conocimiento del genoma abre a la medicina preventiva, eterna aspiración del hombre, son indiscutibles y de magnitud excepcional. Desde el descubrimiento de que los genes son los responsables de la transmisión hereditaria de ciertas enfermedades, la investigación se concentra en identificar tales genes y localizarlos dentro de los cromosomas, aunque deba tenerse en cuenta que hay enfermedades, como el corea de Huntington, que están causadas por un gen, y otras por la combinación de dos o más genes defectuosos. Robert Weinberg (citado por Robert Wright en *Achilles' Helix*, New Republic, julio 1990, pp. 21-31), destacado biólogo molecular, ha señalado que «durante la próxima década, podemos empezar a tropezar con genes que sean sorprendentemente sean fuentes determinantes de conocimiento, afecto y otros aspectos de la función y de la apariencia humana».

Naturalmente esta visión no debe llevarnos a un determinismo biológico, pues debemos recordar que el destino del hombre, además de residir en sus genes, está formado por el entorno, medio o circunstancias que le rodean y con las cuales vive, y, además, por su libre voluntad.

En el momento presente, asistimos al fenómeno de que los conocimientos genéticos, por su divulgación diaria en los medios de comunicación de orden general, van entrando a formar parte del acervo cultural de los ciudadanos. Y este aspecto es absolutamente fundamental porque los niños de hoy —hombres del mañana— se van educando en la familiaridad con el concepto del genoma —su genoma— y en el hecho de que el conocimiento del mismo, pronto totalmente posible, puede ser beneficioso para prevenir enfermedades y malformaciones, de ellos mismos y de sus descendientes.

La prueba diagnóstica del genoma humano tiene como objeto determinar si un gen, o unos genes, están presentes o ausentes en un genoma concreto. Su práctica va a permitir, cada vez en mayor medida distinguir entre personas con bajo, medio o alto riesgo de padecer una determinada enfermedad e, igualmente,

con una mayor o menor probabilidad de transmitirla a su descendencia.

Las pruebas genéticas van surgiendo de nuevos métodos de exploración de las secuencias del ADN que forman la base de la herencia biológica. La información genómica puede llegar a permitir detectar enfermedades, de las que ni siquiera todavía han hecho aparición sus síntomas, pero que bioquímicamente, están presentes. La detección de una enfermedad en potencia va a ser más cierta. Ya existen tests que predicen la enfermedad antes de manifestarse los síntomas. Pero no sólo enfermedades, sino incluso desórdenes complejos.

Entre las enfermedades genéticas catalogada —más de 4.000— figuran la mayor parte de las más graves y con mayores efectos letales, como las cardiovasculares, el cáncer, la diabetes, la miopatía, la hemofilia, el mal de Alzheimer, y otras neurológicas, psiquiátricas, hepáticas, reumáticas y diversas formas de alergias, según recoge Gerar Huber.

### **La terapia génica**

Por otra parte, la duda sobre el derecho u obligación de conocer cobra su verdadera dimensión únicamente si el conocimiento tiene utilidad y no se trata de una mera especulación. Este provecho viene determinado por dos factores: el primero por la posibilidad de eliminar el daño mediante la decisión negativa a la reproducción y la segunda por la acción que remedie o evite las consecuencias patológicas.

Aunque se encuentre en sus albores, ya es una realidad la terapia génica, como remedio. Existe la posibilidad de excluir o sustituir un gen, y alterar así el genoma, único e irrepetible, de un hombre. Se piensa, y se discute si sólo se deben alterar las células somáticas, modificando el genoma propio de un hombre o si es lícito influir en la cadena hereditaria mediante la sustitución de las germinales.

Pero existe otro modo de evitar que tengan lugar los desórdenes congénitos, una vez detectado el riesgo y antes de que se produzca la concepción. Es la determinación de no reproducirse, sea ésta relativa, esto es, con un portador de la misma anomalía genética cuando se trata de enfermedad autosómica recesiva, o sea con carácter absoluto cuando la enfermedad autosómica es dominante o ligada al cromosoma X. Naturalmente con independencia en estos casos de recurrir a distintas opciones de reproducción asistida.

## Diagnóstico prenatal

En este momento de nuestra reflexión, tenemos que hacer mención del diagnóstico prenatal. Después de la concepción, alcanzado el conocimiento no ya del riesgo, sino de la realidad de la anomalía del feto a través de este diagnóstico prenatal, la opción es el aborto.

Las pruebas prenatales son, hoy en día, la fuente más habitual de información genética. La amniocentesis se utiliza para detectar anormalidades cromosómicas o bioquímicas a nivel genético. Entre las primeras podemos citar trisomías como el síndrome de Down; entre las segundas, la enfermedad de Huntington o la de Tay-Sachs. Inicialmente el uso del diagnóstico prenatal se realizaba para conocer el sexo del feto, lo cual tenía especial trascendencia en los supuestos en que la transmisión hereditaria estaba ligada al sexo como ocurre con la hemofilia en que el gen recesivo lo porta el cromosoma X.

En cualquier caso, el conocimiento derivado de este diagnóstico prenatal precede a una decisión sobre el *aborto*. En 1968 la publicación médica *Lancet* contenía el primer informe sobre un aborto realizado para evitar el nacimiento de un feto que padecía el síndrome de Down, consecuencia de un diagnóstico prenatal.

Según Bruno Brambati «en el futuro se podrán reconocer en el período prenatal procesos amenazantes para la vida, con síntomas moderados o manifiestos, o de manifestación más tardía en la vida (como la enfermedad de Huntington, el riñón poliquistico), predisposición genética a ciertas enfermedades (por ejemplo diabetes, enfermedades cardiovasculares) e incluso características estéticas». «Todas estas cosas —continúa este autor— harán del diagnóstico genético una prueba más aceptable para un amplio número de personas que podrán decidir si el nuevo ser concebido debe nacer.»

En cualquier caso, el diagnóstico prenatal conduce a una decisión sobre el aborto, que siempre es un tema conflictivo tanto a nivel religioso, ético y moral como, en el orden legal e, incluso, en el aspecto psicológico.

Recordemos, aunque el tema sea muy concreto, que Jerome Lejeune, el descubridor de la conexión entre la trisomía 21 y el síndrome de Down expresó públicamente su aflicción ante el hecho de que su descubrimiento determinara un gran número de abortos.

En derecho español el artículo 417 bis 3.<sup>a</sup>, del Código Penal, alineado con preceptos semejantes de otras legislaciones, despenaliza el aborto cuando se presume que el feto habrá de nacer con grandes taras físicas o psíquicas. El bien de la salud del futuro nacido predomina aquí sobre otros derechos fundamentales.

Pero si fuera posible conocer antes del embarazo que una pareja ha de concebir un feto, con alto —o medio o bajo— riesgo de importantes enfermedades, malformaciones o limitaciones, ¿no debería ser obligado acceder a tal conocimiento con objeto de poder tomar decisiones previas a la concepción y no posteriores a ésta? Es cierto que en un caso —pruebas anteriores a la fecundación— la decisión —de no procrear— siempre tendrá que basarse sobre riesgos, con mayor o menor certidumbre científica, y porcentajes más o menos altos, mientras que en el segundo caso —diagnóstico prenatal— la determinación tendrá su fundamento en una realidad —el evento se habrá producido en el feto y será detectable— lo que hace desiguales los términos de la comparación. Pero también es verdad que en el primer supuesto la decisión se limita a evitar la procreación, mientras que en el segundo es necesario el aborto.

La genetista Marjorie Shaw reclama de los poderes del Estado políticas preventivas de los riesgos genéticos mediante el control de la reproducción en las familias que sean informadas sobre desórdenes potenciales genéticos, alineándose claramente en la primera línea de pensamiento de los enunciados. Renunciar a la procreación, sabiendo la existencia de un riesgo, parece preferible a abortar el fruto de dicha procreación cuando se conoce la realidad del daño.

En cualquier supuesto, puede producir un notable efecto benéfico que las parejas, cuando afronten la decisión de tener descendencia, dispongan de un test genético que les revele los riesgos que, desde esta perspectiva, puedan afrontar sus hijos. La bondad de la prueba genética puede ser aceptada.

Esta afirmación nos lleva a un siguiente paso de ponderación ética y jurídica. El sometimiento a esta prueba ¿debe ser obligatorio o voluntario? ¿Puede exigirse que los futuros esposos, antes de contraer matrimonio, se sometan al examen genético o debe dejarse esta sumisión a su libre decisión?

Pero, además, hay que considerar la extensión y profundidad del test y su grado de difusión. ¿Debe el test comprender la totalidad del genoma o limitarse a aquello que pueda afectar a la descendencia? ¿Debe ser conocido el resultado sólo por cada uno de los interesados? ¿Puede —o mejor debe— informarse de su contenido al otro miembro de la pareja? ¿Ha de extenderse la infor-

mación al oficiante del matrimonio? ¿Debe depender la capacidad de casarse del resultado de estas pruebas? ¿Determinados contenidos pueden impedir a una persona que contraiga matrimonio?

## **Las pruebas genéticas y el Derecho de familia**

Antes de proseguir nuestra reflexión, debemos hacer dos consideraciones importantes.

La primera es que las pruebas genéticas pueden ser objeto de una eficaz utilización dentro del Derecho de familia para decisiones distintas de las relativas a la procreación; y la segunda es que ya nuestro Derecho positivo se ha hecho eco de algunas de estas realidades científicas y las ha incorporado a la legislación vigente y a la práctica judicial.

En cuanto al primer aspecto, es indudable que, en la actualidad, las determinaciones judiciales relativas a la patria potestad, su suspensión o privación, o a la atribución de la guarda y custodia de los hijos, que han de adoptarse en beneficio de ellos, presuponen que esta discrecionalidad ha de ser precedida de un conocimiento de progenitores y descendientes que haga de su ejercicio el fruto de una madura reflexión basada en realidades de hecho. Con frecuencia ese conocimiento es difícil y complejo, por lo cual se autoriza al Juez para que recabe el dictamen de especialistas (art. 92 *in fine* Cód. Civ.), que habitualmente se limita al de psicólogos. La mayor o menor tendencia o propensión a graves desórdenes de conducta o enfermedades mentales —por ejemplo— o, incluso, la perspectiva de otros trastornos físicos que dificultan materialmente el ejercicio de la custodia de los hijos, detectados a través de los tests genéticos, podrían, sin duda, ser de trascendental ayuda y apoyo para la toma judicial de decisiones relativas a patria potestad o custodia.

En los casos de adopción, a la difícil hora de evaluar la bondad de la elección de los padres adoptivos, las pruebas genéticas pueden revelar condiciones y circunstancias de los mismos de muy señalada influencia. Ahora bien, precisamente en la adopción, existe el riesgo de que se apliquen estos tests, no ya a los adoptantes, sino a los menores internados en establecimientos públicos a la espera de su adopción, con la consiguiente exposición de sus resultados a los futuros adoptantes, que sin duda rechazarán algunos niños ante los riesgos a que estén expuestos, revelados a través de los tests. Un niño susceptible de defectos o enfermedades o, incluso, de tendencias o inclinaciones de conductas desordenadas, difícilmente será querido para su adopción, lo cual produce resultados discriminatorios rechazables.

En cuanto al segundo aspecto, nuestra legislación ha incorporado a las reformas del Derecho de familia de 1981, la admisibilidad de la investigación de la paternidad y maternidad «mediante toda clase de pruebas, incluidas las biológicas» (art. 127 Cód. Civ.). De hecho desde entonces han venido practicándose pruebas de paternidad, cuya idoneidad ha ido incrementándose a medida que la genética ha ido avanzando hasta alcanzar prácticamente el grado de certeza no sólo negativa para excluir la paternidad, sino también positiva, para determinarla.

El problema más grave se plantea cuando examinamos a este respecto en relación con la determinación o impugnación de paternidad —como puede ocurrir en los temas de determinación de custodia o constitución de adopción— la obligatoriedad —o no— de someterse a estas pruebas. Y aún nos resta decidir en el caso de que se exijan las consecuencias de la negativa al cumplimiento de la obligación.

Porque si no existiera modo forzoso de hacer cumplir esta obligación de sometimiento a las pruebas o de sancionar el incumplimiento, la mera declaración de dicha obligación se convierte en puramente ilusoria.

La Jurisprudencia española, después de algunas vacilaciones iniciales, ha llegado a sentar la doctrina de que la negativa al sometimiento a las pruebas sobre filiación por parte del padre o madre dudoso —generalmente el primero—, no constituyen una *ficta confessio* de la realidad de su paternidad/maternidad, pero que suponen un valioso indicio, que, unido a otras pruebas, permite presumir dicha progenitura.

Al mismo tiempo que iba deduciendo estas conclusiones, la Jurisprudencia ha reafirmado varios principios. El primero es que, al examinar estas cuestiones —todas aquellas en las que un menor de edad está involucrado— debe prevalecer el propósito de beneficiar al menor, ante cuyo provecho deben ceder —al menos en una parte fundamental— otros principios generales y otros derechos fundamentales.

En segundo lugar, se consagra el principio de que el derecho a la intimidad, a cuya sombra han intentado buscar protección algunos progenitores demandados, para excusarse de las pruebas de paternidad, queda relegado a un segundo término ante el prevalente derecho del menor a conocer su origen. El presunto progenitor demandado invocaba su derecho a no desvelar su genoma, que comprende, a medida que el conocimiento del mismo se extiende, aspectos fundamentales de reserva prevalente, principio que puede ser conculcado al rastrear una paternidad. Pero estos argumentos de poco le han valido.

Debemos, también, recoger aquí la incidencia, en los procesos penales, de las pruebas genéticas a efectos identificadores, no sólo en relación con los delitos sexuales, sino de cualesquiera otros en que existan huellas sanguíneas u otras relacionados con el cuerpo humano, tales como restos de piel o cabellos. La identificación, por cierto, está tomando un desarrollo de evidente trascendencia, en los supuestos de niños perdidos o secuestrados, con carácter general en cualquier tiempo, o excepcionalmente con motivo de guerras o revoluciones.

Ejemplo de esta última aplicación, lo constituye el Banco de Información Genética Nacional de Argentina, creado en 1985. Este organismo ofrece a familiares de los niños desaparecidos la posibilidad de determinar la identidad de éstos mediante la comparación de su información genética con la de tales familiares.

Un propósito parecido late en las propuestas —aprobadas, aunque no hayan alcanzado el objetivo legislativo—, de identificación del recién nacido de las que es defensor el Doctor Garrido Lestache, para evitar no sólo secuestros, sino cambios en las maternidades debidos a errores accidentales. Para este fin, con mayor perfección que con las huellas dactilares, se podrían utilizar los tests genéticos.

Según avanzan las ciencias genéticas, se van desarrollando medios poderosos más efectivos, baratos y ajustados, que pueden afectar al derecho del individuo a una limitación de la posible intromisión en su intimidad. Puede tratarse de un simple test realizado a todo niño recién nacido, como dice Dorothy Nelkin (*The Social Power of Genetic Information*, en «The Code of Codes», p. 187). La American Society for Human Genetics ha planteado propuestas para obtener muestras del cordón umbilical de los recién nacidos y guardar su ADN, lo que implicaría la posibilidad de almacenar información genética sobre todos ellos. En Estados Unidos, como dice esta autora, algunas compañías de biotecnología anuncian sus almacenes de datos y requieren a las familias para que depositen en ellos muestras del ADN de sus miembros para su análisis y custodia. Predicen además que, en un futuro, la mayor parte de los individuos tendrá sus perfiles genéticos archivados en algún lugar, como antesala de grandes beneficios para todos, derivados de esos conocimientos.

Naturalmente la perspectiva de la existencia de un tal registro, trae en seguida a nuestra mente la posible —segura— apetencia de acceder a él del Estado y de infinidad de organismos y de particulares. Entre estos no sólo se encuentran —como tradicionalmente se estudia por ser éstos efectivamente los dos campos donde mayores polémicas suscita la accesibilidad al conocimiento del genoma— las compañías de seguros o los eventuales emplea-

dores del ciudadano en cuestión, sino incluso otros antes como las autoridades de Inmigración o de Tráfico, las entidades encargadas de trasplantes de órganos o de adopción de menores, el estamento militar, los Bancos y otras empresas de crédito, los concesionarios de becas de estudios u otros beneficios similares, los equipos deportivos profesionales, e, incluso, los eventuales compañeros sexuales.

## Las pruebas genéticas y el matrimonio

Nancy Wexler (*Clairvoyance and Caution: Repercussions from the Human Genome Project*. «The Code of Codes», p. 234) desde una posición que ha adquirido en Estados Unidos cierta amplitud, considera que se debe hacer obligatoria la prueba genética cuando las parejas se casan. Las decisiones de los cónyuges —o futuros conyuges— en orden a la procreación, que aparecen hoy condicionadas por factores de orden económico, laboral o social o por simples decisiones poco motivadas, contarían con un sólido apoyo de contenido sanitario. Por otra parte, algunas resoluciones que hoy se adoptan después del embarazo, a la vista de los análisis prenatales, podrían tomarse antes. Aquellos que rechazan la opción del aborto, pueden alcanzar una información genética antes de casarse o antes de enfrentar cualquier determinación en orden a la procreación.

La práctica de la prueba genética para analizar las posibles consecuencias en la descendencia de una pareja, que proyecta casarse, permite varias opciones respecto a las condiciones de dicho test.

La primera de ellas es la voluntariedad absoluta del sometimiento a los tests y la libertad de cada uno sobre la exposición o no, total o parcial, de los resultados al otro miembro de la pareja. Este supuesto no plantea problema alguno con excepción de la ayuda que pueda necesitar la pareja a la hora de evaluar los resultados y enfrentar psicológicamente la posible revelación de la existencia o previsión de enfermedades o defectos.

Las alternativas parten en segundo lugar, de la obligatoriedad de la práctica de los tests. Para empezar hay que determinar qué pruebas van a ser exigibles y si deben ser de la mayor amplitud científicamente posible, o por el contrario, limitadas a aquellos aspectos que puedan tener trascendencia para la prole.

En el primer caso su contenido amplio permite a cada uno de los futuros esposos adquirir un conocimiento mayor de las células

somáticas y, por tanto, de su predisposición a ciertas anomalías y enfermedades o a ciertas conductas.

En el segundo, limitado a aquellos elementos que puedan determinar malformaciones o enfermedades, predisposiciones o conductas de la descendencia, el conocimiento se adquiere sobre la existencia y valoración del riesgo de tales males.

De otra parte, la obligatoriedad de la práctica de prueba genética con vistas al matrimonio, exige el planteamiento de opciones respecto del desvelamiento de sus resultados.

Cabe, pues, determinar (1) la obligación, en el momento de obtener el resultado del test, de dar conocimiento del mismo al futuro cónyuge y sólo a él; (2) a desvelarlo también al encargado de autorizar o celebrar el matrimonio, para que éste pueda aplicar la ley y, en consecuencia, permitir o rechazar su celebración, y (3) la falta de obligación de revelarlo a ninguno de ellos y a mantener la información el interesado para sí mismo.

Los problemas que entraña la exigencia de la prueba genética debemos, pues, contemplarlos según se exija o no su práctica, según sea el alcance de su divulgación y según sean las posibles consecuencias de su resultado.

### **Obligatoriedad de práctica de pruebas genéticas con ocasión del matrimonio**

Debemos recordar que de acuerdo con la II Declaración de Valencia nadie puede ser analizado genéticamente sin su conocimiento, pero esta prohibición, en principio, no excluye la obligatoriedad de tal práctica.

La realización forzosa de estos tests plantea, sin embargo, numerosos problemas. Aunque partamos ahora del punto más favorable en el cual únicamente conozca el resultado el facultativo que lo realiza y el interesado, su práctica provoca el temor derivado de la propia existencia del análisis del ADN y de su incorporación a un archivo. Existe la desconfianza, o la duda al menos, de que pueda ser desvelado o conocido, por unas u otras causas, por terceros institucionales o particulares. Desde el simple incumplimiento de la obligación de confidencialidad por parte de los custodios del informe hasta —por ejemplo— la posibilidad de una orden judicial por razones de orden penal, existen muchos motivos por los que puede extenderse el conocimiento de la intimidad del genoma más allá del propio interesado o del ámbito al que el mismo permita llegar.

No es de menor entidad el miedo de aquel a quien se practiquen las pruebas genéticas, a conocer este resultado de incalculable alcance. En medicina existe una permanente disyuntiva entre la obligación moral, la conveniencia, o, con grado menor, la procedencia de desvelar al paciente la enfermedad que padece, su alcance y sus previsibles consecuencias, o mantenerle en la ignorancia. Razones de autonomía del individuo avalan su derecho a conocer su realidad propia como premisa para tomar decisiones que le afectan a él mismo. Motivos de orden psicológico, ante las reacciones perjudiciales que puede provocar este conocimiento, o razones tendentes a evitar sufrimientos morales innecesarios, pueden fundamentar el mantenimiento del secreto de los resultados de prueba frente al interesado. Quizá, debe descubrirse el test a parientes próximos o allegados. Es posible que para encontrar una solución ponderada, deba contemplarse cada caso, individualmente considerado, y atenderse a las condiciones de madurez y estabilidad psicológica del analizado.

En el potencial paciente, compiten dos actitudes contradictorias respecto a su porvenir: el afán de saber y el miedo a conocer. Son los correlativos y contrapuestos derechos tanto a saber, como a no saber.

Desde sus inicios la Humanidad ha encumbrado a quienes hacían gala de su capacidad para desvelar el futuro. Oráculos, augures, adivinadores y pitonisas, lectores de posos de café y echadores de cartas, han sido amplio objeto de solicitudes para dar a conocer el porvenir. En todos los tiempos y en todas las latitudes. Hoy en día mantienen su relevancia en medio de escépticos y de creyentes. Los astrólogos con sus horóscopos ocupan un espacio permanente en nuestros medios de comunicación. En ellos aparecen los signos del Zodiaco —los chinos también— con un objetivo: predecir nuestro futuro y el desarrollo de nuestra individualidad no sólo en cuanto a lo imponderable —la suerte, la fortuna, los hados—, sino muy especialmente en lo que se refiere a la salud, la evolución de nuestro intelecto, la expresión de nuestras virtudes y de nuestros defectos.

El hombre quiere saber su futuro, pero teme conocerlo. En realidad, pretende conocer lo bueno y, quizá, lo evitable o soluble, y recela enormemente de saber lo lesivo, lo malo y lo inexorable.

Por otra parte, son muchos los beneficios que pueden derivarse para el individuo de un conocimiento sobre su genoma tan amplio como la ciencia en cada momento puede proporcionar.

Especialmente, cuanto mayor sea el espectro de posibilidades de la terapia génica, más amplio será el efecto beneficioso del conocimiento anticipado de riesgos por la capacidad científica de su

remedio. Pero no debe ligarse el conocimiento únicamente con la posibilidad de curar los males, sino también con la capacidad de adecuación de decisiones que en el tema que nos ocupa, lo son en orden a las relaciones sexuales y a la procreación.

Obligar a practicar la prueba genética, a la vista de la anterior reflexión, pudiera estar justificado cuando el bien a proteger sea la descendencia y evitar la transmisión a ésta de deficiencias o enfermedades de magnitud indiscutible. Puede, sin embargo, ser menos apropiado —o nada— cuando se trate simplemente de conocer características o condiciones, cuya calificación de beneficiosas dependa de criterios racistas, o simplemente, caprichosos u opinables.

En todo caso, la procedencia de la obligatoriedad de la práctica de las pruebas genéticas pudiera depender de la extensión de su contenido y de la amplitud de su divulgación.

## **Divulgación**

La información obtenida en las pruebas genéticas no debe exponerse a nadie sin el permiso del dueño, según reza la ya mencionada II Declaración de Valencia.

Sin embargo, como dice John Fletcher «la confidencialidad es una norma fundamental, pero no absoluta en medicina y en genética médica. Si el paciente se niega a revelar la posible existencia de un riesgo evidente para sus familiares, el imperativo de evitar posibles perjuicios causados a otras personas limitan el deber de confidencialidad del médico o del asesor». Tal es el caso, por ejemplo, de la existencia de epidemias o plagas en que el bien general prima sobre el particular.

Como ocurre con frecuencia en temas conflictivos, sobre los mismos gravitan varios principios fundamentales que operan de modo contradictorio y lo difícil es establecer la línea divisoria entre el ámbito de protección de ellos. Lo complicado es sentar los criterios de prevalencia entre unos y otros principios esenciales.

Divulgar algo tan íntimo y personal como el resultado de las pruebas genéticas conculca el derecho esencial a la intimidad. Pero, como hemos visto a la hora de examinar las pruebas biológicas relativas a la determinación de la filiación, este principio puede ceder ante el derecho del hijo a conocer su ascendencia, que se considera un bien superior. Y este derecho a saber el origen, que es de orden psicosociológico, está también indiscuti-

blemente mezclado con el derecho esencial a la salud y al aprovechamiento de los avances científicos, en la medida en que el conocimiento de los ascendientes permite una mayor conciencia de la susceptibilidad a ciertos desórdenes o enfermedades y puede ayudar a su curación.

Por lo tanto, si la existencia del derecho a conocer los progenitores, determina el cese de protección de la intimidad frente a las pruebas biológicas, del mismo modo puede estimarse que ese derecho a la intimidad queda subordinado a la mejoría de la salud o a la ausencia de defectos o taras de la descendencia.

Naturalmente el trazado de la línea divisoria entre los derechos fundamentales concurrentes viene muy condicionada por el grado de divulgación que se pretenda hacer de las pruebas genéticas. En la medida en que únicamente se divulguen los resultados para evitar daños físicos y psíquicos en la descendencia, podría estar amparado por los principios protectores de ésta. El derecho del hoy feto y mañana hombre a la salud y bienestar físico y psíquico es indudable.

En cuanto exista la posibilidad de hacer uso de esta información para otros fines menos protegidos, de nuevo el principio de intimidad cobra todo su vigor, entra en colisión con esas otras finalidades y habrá de valorarse la calidad de los dos objetivos para concluir cuál de ellos debe ser el dominante.

Distintos autores, que contemplan la confidencialidad como un principio básico indudable, pero al que admiten excepciones, señalan que podría hacerse obligatoria la prueba diagnóstica de recién nacidos solo cuando se disponga de un tratamiento que pueda ayudar a los afectados por trastornos genéticos. Otros piensan que la información genética, clínicamente significativa, debe revelarse no sólo al interesado, sino a sus familiares. Algunos creen que únicamente debe darse a conocer el contenido de los resultados que puedan afectar a la salud. Dice Eric Lander (*DNA Fingerprinting: Science, Law, and the Ultimate Identifier*, «The Code of Codes», p. 209) que «con la creciente aceptación de la identificación por el ADN y el creciente interés en los bancos de datos de ADN, es razonable preguntar si nuestro ADN puede llegar a ser nuestro «número de seguridad social». Y más adelante continúa: «Algunas autoridades han propuesto la clasificación del ADN de todos los recién nacidos, para facilitar la identificación de un niño que sea secuestrado y más tarde encontrado. Una vez iniciada, la clasificación de recién nacidos puede conducir a la creación de una base nacional de datos de ADN, que especifique no sólo el mosaico identificador de cada individuo, sino también sus características médicas y posiblemente de conducta».

## Efectos

En esta reflexión, tiene una especial trascendencia cuál sea el objetivo perseguido, en relación con el matrimonio, por la práctica de las pruebas genéticas. Si lo que se pretende es prohibir el matrimonio a quienes no superen un nivel de ausencia de riesgos para la descendencia, necesariamente tendremos que desvelar la información al oficial del estado civil o Juez encargado del Registro, para que impida la unión, al igual que se hace con el actual certificado médico prenupcial en algunas legislaciones.

Por el contrario, si lo que se persigue es ayudar a la pareja —a los dos— en la toma de decisión de casarse y de reproducirse, o de lo uno o lo otro, habrá de desvelarse la información genética al otro contrayente. De este modo, los dos juntos, libremente, con pleno conocimiento de sus identidades genéticas respectivas, de sus características más profundas, con conciencia de la realidad del genoma propio y del de la pareja, adoptaran resoluciones de asunción o de rechazo de riesgos para su descendencia.

En el primer caso, esto es, cuando se pretenda el condicionamiento legal para contraer matrimonio en los supuestos en que del ADN examinado se deduzca un riesgo de consecuencias lesivas para la descendencia, es necesario ponderar su posible colisión con principios fundamentales. De una parte existe el derecho a no ser discriminado por razón de salud o de incapacidad, que podría invocarse por aquel en cuyo genoma residan fundamentos de transmisión hereditaria de enfermedades y malformaciones o de irregularidades de conducta. Este individuo, puede verse discriminado en sus opciones a contraer matrimonio o tener descendencia.

Puede así resultar afectado el derecho a la igualdad, junto con los de contraer matrimonio, fundar una familia y procrear. No cabe duda, sin embargo, que estos derechos están limitados por el de igualdad que protege cualquier discriminación únicamente cuando ésta se encuentra carente de una razón objetiva o de un fundamento lógico y oportuno. El que tiene en sí mismo el fermento de una enfermedad o malformación grave, transmisible a la descendencia con alto grado de probabilidad, ¿tiene igualdad de derecho a procrear que aquel que no tiene tales características? ¿Prevalece el derecho del futuro ser humano a nacer sin taras, cuando existe alto riesgo de heredarlas? ¿Se discrimina indebidamente por razón de salud?

Se argumenta también que es fundamental proteger la libertad de decisión de los padres de que nazca o no un ser al que en estado embrionario le han sido detectadas, a través de pruebas prenata-

les, taras o deficiencias. Pero esta defensa de la libertad está matizada, al mismo tiempo, por las distintas posiciones religiosas y morales en relación con el aborto. Y no cabe la menor duda de que no es igual el ejercicio de la libertad de decisión de la pareja sobre procrear o no, que sobre la interrupción o continuidad de un embarazo. De cualquier forma, hay que valorar de modo distinto la ética en el ejercicio de la autonomía de la voluntad con vistas a la procreación cuando se conoce, a través de las pruebas genéticas, la existencia de un grado de riesgo de que el feto sufra taras graves de origen genético. Incluso la amplitud del riesgo debe pesar a la hora de decidir.

No debe olvidarse que se discrimina a los enfermos mentales internándoles en sanatorios psiquiátricos, en contra de su voluntad. Se hace con garantías judiciales, pero se les priva de su libertad. Debe recordarse que se esteriliza a seres humanos. Con supervisión judicial, pero se les priva de su capacidad reproductiva y su derecho a la procreación, por razones médicas o incluso demográficas.

¿Se puede de alguna manera limitar o negar la capacidad de contraer matrimonio o bien de procrear en virtud del resultado de pruebas genéticas?

Para que pudiera ser efectiva la limitación o la negativa, habría que divulgar el resultado al otro contrayente, al autorizante del matrimonio o a ambos. Y tendría que hacerse sin la voluntad o en contra de la voluntad del examinado o de los dos examinados.

Cabe la opción de exigir las pruebas genéticas de los candidatos a un próximo matrimonio, pero manteniendo el conocimiento de los resultados para ellos solos —para cada uno el suyo propio—, y recurrir a sus conciencias, al sentir de sus respectivas «paternidades responsables», para que se planteen el tema de la reproducción teniendo en cuenta los riesgos detectados por los tests. Esta sería la adaptación a la prueba genética del sistema existente en la actual legislación de Francia y Luxemburgo para los certificados prenupciales. Los facultativos emitirían una certificación acreditativa de que se han practicado las pruebas y que se ha dado a conocer su resultado al interesado. La presentación de este documento permitiría contraer matrimonio.

Esta última posición compatibilizaría el mantenimiento de la obligatoriedad de las pruebas y, la promoción de las mismas como medio de detección de portadores de anomalías genéticas. Podría ser un elemento eficaz para prevenir y curar enfermedades de este origen sin violar la confidencialidad del resultado. La decisión terapéutica o procreativa y el desvelamiento de la intimi-

dad, quedarían a la conciencia y voluntad del sujeto y el desvelamiento de la intimidad.

De cualquier forma, en este sistema, se estaría obligando al ser humano por lo menos, a realizar esa introspección genética de amplitud insospechada. Se le estaría exigiendo que él —aunque fuera sólo él— supiera sus carencias, sus enfermedades en potencia, sus inclinaciones de conducta y tantas otras peculiaridades. Se estaría conculcando su derecho a no saber y, como el conocimiento del genoma ha de preceder con mucho a la terapia génica, cualquier resultado negativo de este examen, puede tener para el analizado, consecuencias fatalistas de efectos demoledores al enfrentarse con males que no pueden —al menos todavía— eliminarse o curarse.

Por el contrario, ha de considerarse que este conocimiento quizás sea beneficioso para una descendencia que puede no perpetuar, por su transmisión, la existencia generación tras generación de genes letales o gravemente perniciosos.

De nuevo es necesario ponderar principios contradictorios, riesgos contrapuestos y beneficios enfrentados y una vez más deben adoptarse las normas cuya aplicación aumente el provecho y disminuya el daño.

Lo que resulta más claro es que siempre es posible, sin recurrir al riesgo terrible de la invasión del Estado en la esfera privada, con promulgación de obligaciones y prohibiciones que impidan el desarrollo de la libertad individual, que se divulgue el conocimiento y promueva la práctica de las pruebas genéticas. Es más que factible exponer de la conveniencia de que cada uno conozca la capacidad lesiva que tiene en sí mismo, y con este fin utilizar la maquinaria propagandística y otros medios para su fomento que tiene el Estado.

Pero al propio tiempo es equitativo y justo, y respetuoso de los derechos esenciales del ser humano, que los juristas debemos defender, el reconocer y confirmar al individuo en su opción de saber y en la capacidad de adoptar libremente sus decisiones a la hora de emparejarse y de reproducirse.

## **Bibliografía**

**Daniel J. Kevles and Leroy Hood (Editors):** *The Code of Codes. Scientific and Social Issues in the Human Genome Project.* Harvard University Press, Cambridge, Mass.-London, England, 1992.

**Tomas F. Lee:** *The Human Genome Project-Cracking the Genetic Code of Life*, Plenum Press, New York and London-1991.

**François Boulanger:** *Droit Civil de la Famille*. Economica, Paris, 1990.

**Varios autores:** *Proyecto Genoma Humano: Etica*, Fundación BBV. Documento, Bilbao, 1991.

**Association Descartes:** *L'analyse du génome humain: Libertés et responsabilités*. Colloque -2, 3 et 4 Décembre 1992-. Textes provisoires du rapport générales, de certains rapports d'ateliers et d'une conférence générale. Paris, 7-12-1992.

**M. Tristram Engelhardt, Dr.:** *The foundations of bioethics*, Oxford University Press (New York), Oxford, 1986.



## ASPECTOS ETICOS DEL PROBLEMA JURIDICO DE LA CONFIDENCIALIDAD

*Walther Ch. Zimmerli*

Catedrático de Filosofía de la Universidad de Otto-Friedrich, Bamberg. República Federal Alemana.

1. La relación lógica entre la codificación ética y jurídica es, en general, de no contradicción. Si una norma jurídica dada —esté ya en vigor o *sub-iudice*— contradice los principios morales validos por el razonamiento ético y/o los derechos constitucionales, dicha norma debe ser modificada. Esto, por supuesto, es una relación lógica del tipo de la «condición necesaria»; los principios morales y el razonamiento ético no constituyen condiciones suficientes para la codificación jurídica.
2. El principal problema jurídico de la confidencialidad con respecto a la información genética podría reducirse a la siguiente alternativa: el derecho individual a la intimidad (genética) frente al derecho público a la autoprotección, tanto contra la delincuencia como contra las enfermedades. O, para decirlo de otro modo, el derecho a la «autodeterminación informativa», como ha resultado en la República Federal de Alemania del derecho general a la personalidad (apartado 2 del artículo 2.º de la Ley Fundamental) en relación con el derecho a la dignidad humana (apartado 1 del artículo 1.º de la Ley Fundamental), está limitado por exactamente los mismos derechos de las demás personas y/o del público. En nuestro caso, si el ejercicio del derecho a la autodetermina-

ción informativa de un individuo P1 entra en conflicto con el ejercicio del derecho a la autodeterminación informativa de un individuo P2 o del conjunto P1-n, el derecho del individuo P1 debe quedar restringido hasta el punto en que su ejercicio no entre en conflicto con el ejercicio de los respectivos derechos de los demás.

3. En lo que respecta a los datos genéticos de los seres humanos individuales, es útil distinguir entre «los datos genéticos personales estrictamente privados» y «los datos genéticos personales de acceso público» (Zimmerli, 1990)<sup>1</sup>. Aunque en una situación dada pudiéramos no ser capaces de separar técnicamente estos dos tipos de datos, parece razonable —a efectos analíticos— diferenciar entre el conjunto individual de datos genéticos que constituyen (o más bien definen) la existencia física individual y el aspecto de un individuo como persona concreta en el sentido jurídico y la información sobre los principios generalmente válidos de la localización de funciones y de la coordinación de las relaciones uno-a-uno, uno-a-muchos y muchos-a-uno entre los genes y las expresiones de los genes.
4. Dentro del contexto de la investigación, los individuos tienen —de acuerdo, por supuesto, con el principio de un consentimiento informado— que renunciar a la autodeterminación informativa en la medida en que la institución responsable de llevar a cabo la investigación sea capaz de garantizar la confidencialidad de los datos genéticos personales estrictamente privados. Esto mismo es válido dentro del contexto de la prevención médica. Hablando sobre la aplicación al diagnóstico de herramientas genético-biológicas, se debe incluso considerar si la persona física en cuestión está moralmente obligada a renunciar incluso a su derecho a la confidencialidad. Dentro del contexto de la prevención de la delincuencia y/o del proceso penal no hace falta decir que la persona en cuestión ha perdido su derecho a la autodeterminación en lo que respecta a los datos genéticos personales estrictamente privados. No obstante, todavía es titular de un derecho a la confidencialidad en lo que se refiere a los procedimientos penales.
5. Mientras que los problemas examinados hasta ahora son principalmente una cuestión de la legislación ya existente en la mayoría de los países de la CE, la principal cuestión técnica

---

<sup>1</sup> Zimmerli, W. Ch. (1990), «Who has the right to know the genetic constitution of a particular person?» (¿Quién está autorizado a conocer la constitución genética de una persona concreta?), en: *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics*, Simposium de la Fundación Ciba 149, Chichester, etc., 93-102.

genera algunos problemas nuevos que todavía no se han solucionado en los ordenamientos jurídicos considerados hasta ahora. La adquisición y el manejo de los datos genéticos con respecto al genoma humano requiere la hibridación de los procedimientos de la biología molecular y del tratamiento informático de datos. Como todo el mundo sabe, es imposible diseñar un sistema de protección de datos a prueba de filtraciones. Por lo tanto, es necesario que el legislador intervenga en este punto con leyes que castiguen el uso indebido de datos genéticos personales estrictamente privados. El principal problema, sin embargo, sigue sin resolverse: ¿cómo mantener técnicamente las diferentes posibilidades de uso indebido bajo vigilancia sin conculcar derechos constitucionales de orden superior?



## COLOQUIO



## COLOQUIO

**Alexander M. Capron.** Vengo de un Estado que el profesor Edgar identifica como el origen de todas las cosas nuevas y discutibles. Mi pregunta es para el profesor Edgar. Yo quería que él se extendiera y quizá explicara la propuesta de la obligación de un miembro de la familia de revelar información a otros miembros de la familia; el ejemplo específico que él dio era un posible cónyuge, el uno al otro. Si dicha obligación existe en este contexto, supongo que se podría aducir que existe entre parientes consanguíneos también. El profesor Edgar intenta justificar esto por referencia a la obligación, que han reconocido algunos tribunales en los Estados Unidos, de un médico de proporcionar información a los padres sobre los riesgos genéticos o de otro tipo que existen con un feto en un embarazo, de manera que los padres puedan tomar una decisión informada sobre llevar el embarazo a término. En mi opinión, la analogía no es adecuada. No existen bases para examinar la obligación que un profesional tiene y decir que esa misma obligación rige la revelación de información entre personas cuya relación no es la de médico y paciente. Y específicamente, señora Presidenta, me parece que en el área que él describe de la información prenatal, la cuestión era si podía haber una injusticia en no permitir que alguien tuviera información para abortar de un feto y si, cuando eso no se hubiera hecho, y el niño hubiera nacido, si había una injusticia que la ley compensara. Pero no había nunca una pregunta inicial sobre la obligación del médico de proporcionar información. Ese era el fundamento en el que se basaba. Y bien, hacer una analogía con la situación conyugal, o con la obligación que una persona tiene de decir a un primo suyo que se ha encontrado un factor genético o lo que sea, es pasar por alto la cuestión que nos debe preocupar, que es si existe un deber en primer lugar. Y de esta manera, examinando los casos de nacimiento injusto (*wrongful birth*), como se denominan, y los casos de vida injusta (*wrongful life*), no se puede hacer una analogía, porque éstos comienzan con un entendimien-

to de que existe una obligación, y plantean sólo la pregunta: ¿existe una indemnización cuando ese deber se infringe?

**Respuesta.** Parte del problema al intentar resumir es que uno se arriesga a expresarse mal y en mi ejemplo de una enfermedad de aparición tardía, me he expresado mal. A lo que pretendía referirme, y pienso que Alex Capron ha sido muy amable al llamar mi atención sobre ello, es a la situación en la que el cónyuge tiene algún temor de que un hijo del matrimonio sea un niño con minusvalía genética. En cuanto a que Capron no aprecie en qué manera podría evolucionar la jurisprudencia, supongo que todo lo que puedo decir es que no estoy de acuerdo. Por ejemplo, hay sentencias en Estados Unidos que consideran a los hombres responsables cuando engañan a las mujeres; en al menos un caso, creo, en un contexto de matrimonio, cuando son estériles. De manera que es una situación en la que jurídicamente se ha considerado indemnizable la información falsa en un contexto íntimo. No creo que los jueces tengan ningún problema en decir que es una conducta dolosa dar información falsa. Entonces la cuestión es si el sistema judicial tendrá dificultad, en el contexto de una situación en la que no se realiza una declaración formal, para decir: si usted sabe esto, tiene el deber de confesarlo. En el contexto del médico que está en riesgo de resultar infectado por VIH, no había fingimiento, había simplemente una omisión por parte del paciente de decir lo que el tribunal y el jurado, en virtud de criterios aceptados de lo que es razonable y lo que no lo es, consideraron que tenía el deber de decir en esas circunstancias. Esta es la manera en que veo, al menos potencialmente, la evolución anterior de la jurisprudencia. Si pudiera hacer un comentario a esto también, no creo probable que los tribunales consulten las publicaciones de bioética a la hora de decidir cómo se debe decidir esta cuestión o si se debe decidir de una manera u otra.

**Pregunta (Rafael Velázquez).** Quería plantear dos cuestiones muy concretas. La primera es que, ante el procesamiento, análisis, acceso y difusión de los resultados de datos genéticos, ¿cuál sería el equilibrio entre el derecho a la intimidad, protección de la salud, así como el derecho a la investigación y el principio de libre circulación de la información, formulado por la OCDE? Y la segunda cuestión sería la siguiente: Ya que la información o los datos genéticos son datos que se tratan automatizadamente, ¿no es posible que el Convenio 108 del Consejo de Europa, la Ley Orgánica de Regulación de Tratamiento Automatizado de Datos Española, y, en su momento, la Propuesta Directiva del Consejo sobre Protección de Datos y Seguridad de Sistemas contemplen esta realidad? Muchas gracias.

**Pregunta (Francisco Lledó).** Procuraré ser muy breve. La verdad es que me gustaría hacer muchísimas preguntas, pero no

sé dónde están mis receptores. De todas formas voy a intentar ser muy sintético y voy a resumir mi exposición. En este decálogo crítico de axiologías y apotegmas éticos, en realidad, nos ha dejado muy mal a los juristas, pero yo he echado en falta, no sé si por preterición o no, una cuestión para mí importante. Y es: ¿De qué manera se puede concretar dónde se encuentran los fundamentos y la valoración ética de los criterios que deben primar en el Derecho de lo justo? Como simplemente no quiero preguntar sino contestar —no sé si se me va a replicar—, yo creo que desde mi punto de vista habría que buscarlo en lo que nosotros denominamos los principios generales del Derecho. Principios generales no formulados como reglas heurísticas sino como principios generales desde una estimativa objetiva social y general, no particularizando en el caso concreto. Creo que es importante partir de ahí. Y ya, ciñéndome a un aspecto concreto, diría que el principal principio constitucional sería el que ha aludido el Profesor Peces Barba —y quizás sólo en eso y en algunas cosas más estoy de acuerdo con él—, el principio constitucional del respeto a la dignidad humana, engarce y pórtico protector de los demás derechos fundamentales.

Habría otra cuestión importante que se ha citado aquí también y era esa aludida ética pública. No sé dónde encontrar el asentamiento o los parámetros que fundamenten la legitimación de esta ética pública, es decir, cuáles son los valores objetivos de común aceptación. No sé, quizás dentro de estos principios generales del Derecho a los que he aludido previamente. Y para terminar, esta pregunta, quizá a todos. Dentro de una concepción cientifista utilitarista, ¿no se corre el riesgo, con esta manipulación genética, de un reduccionismo y determinismo genético, de un colonialismo científico, en el que primen más las potencias más desarrolladas y que las menos desarrolladas, en cierto modo, pues, no digo que vayan al socaire de las anteriores, pero queden colonizadas técnicamente? ¿No corremos el riesgo con esta genética predictiva de que el sujeto, el individuo, sea toda su vida un paciente?

**Fernando Garrido Falla.** Creo que, por lo que a mí toca, únicamente me atañe la segunda de las preguntas que se han hecho por usted, relativa a la protección de los datos informatizados que tengan que ver con el patrimonio genético de la persona. Efectivamente, estos casos, aunque no me ha dado tiempo a explicarlo debidamente, pero por supuesto que están en la Ley 5/1992, donde, primero, para tomar esta clase de datos hace falta, de una parte, informar a aquella persona a la cual se le solicitan los datos de para qué sirven tales datos. En segundo lugar, si se trata de cierto tipo de datos, entre los cuales entrarían por supuesto éstos, el derecho a no contestar. Mas aún: Hay, y me parece que esto lo dije, incluso algún pequeño escape, alguna

excepción que la Ley deja para aquellos casos por interés público, etc. Y no sé si se ha interpuesto o no, desconozco el dato, recurso de inconstitucionalidad, pero me consta que se ha discutido el supuesto y que se ha propugnado la interposición de recurso de inconstitucionalidad contra esa pequeña puerta abierta que la Ley dejaba. Respecto de las demás cuestiones, me parece que no soy el más adecuado para contestar.

**Bartha M. Knoppers.** Dos comentarios muy breves sobre cuestiones jurídicas específicas. Uno en cuanto a la posibilidad de obligaciones jurídicas mayores entre cónyuges, y el otro con respecto a si los preceptos constitucionales contienen ya los principios generales necesarios para proteger la intimidad genética. Seguramente, si un médico vinculado habitualmente por códigos de ética, pero también por el Derecho, tiene el deber de responder y plantear preguntas relativas a información genética, incluso antes de la concepción, se puede aducir al menos, en virtud de principios de Derecho civil, que entre personas casadas, dejando aparte las uniones de Derecho consuetudinario, existe un deber surgido del hecho del matrimonio, el deber de auxilio, cuidado y asistencia. Las personas que gozan de una relación especial, como cónyuges, o miembros de sangre de una familia, en orden ascendente y descendente, tienen ya, conforme a la ley, ciertas obligaciones mayores, ciertos deberes especiales. Y pienso que se podría encontrar el marco, incluso dentro de las interpretaciones del Derecho de familia actual, para extender estas clases de deberes más allá de la obligación alimenticia o de tratamiento médico u otras obligaciones, para incluir la comunicación de información como parte de ese auxilio, cuidado y asistencia. Por lo que respecta al Derecho constitucional, estaría de acuerdo con usted en que los principios ya enunciados en la mayoría de las constituciones, así como en textos internacionales, contienen las bases para la interpretación de normas de impugnación o la necesidad de una redefinición de la concreción de ciertos conceptos, como el de libertad, el de dignidad, de modo claro, y el de intimidad, desde luego, para los países que tienen referencias específicas a la intimidad. Todas las constituciones, y también los textos internacionales, contienen disposiciones expresas que permiten a los Estados interferir o limitar la expresión libre y total de estos derechos según las necesidades en una sociedad libre y democrática. Y pienso que éste es el punto en que el interés público hacia generaciones futuras y también en cuanto a compartir y proteger la información genética en esta generación presente puede introducirse en cualquier legislación posible.

La Fundación Banco Bilbao Vizcaya nace como iniciativa del Grupo BBV con el objetivo de ampliar su capacidad de respuesta a las demandas sociales y culturales de la sociedad contemporánea. Su actividad se orienta a promover espacios de reflexión y debate sobre los principales retos y problemas de nuestro tiempo.

Para hacer frente a los actuales desafíos y responder positivamente al horizonte de posibilidades se requieren altas dosis de creatividad, modelos imaginativos, suficientemente contrastados y contruidos sobre la base de un amplio consenso.

En coherencia con estos planteamientos, la vocación de la Fundación BBV es atender preferentemente a campos no cubiertos por otras instituciones privadas o públicas. Tiene como objetivo fundamental, que inspira todas sus actuaciones, intervenir únicamente en aquellas actividades e investigaciones que tengan un alto grado de oportunidad científica y social.

Para ello, organiza Encuentros Multidisciplinares y fomenta proyectos de investigación. Cuenta con tres Centros Permanentes: Centro de Estudios de Economía Pública; Centro de Estudios Bancarios y Centro de Ciencia, Tecnología y Sociedad. La Fundación actúa también en los entornos más significativos del mundo universitario, para lo cual dispone de la Cátedra Fundación BBV.

La Fundación BBV considera una obligación social la divulgación de los resultados obtenidos en todas sus actividades, tarea que lleva a cabo a través de Documenta, que es su centro de información y publicaciones.

Esta obra, en lo formal, es el resultado documental de la Reunión Internacional sobre el Derecho ante el Proyecto Genoma Humano (Bilbao 1993), impulsada por la Fundación BBV en colaboración con la Diputación Foral de Bizkaia. En lo esencial, persigue el establecimiento de unas bases iniciales sobre las que apoyar la búsqueda de criterios jurídicos para abordar las relaciones entre el Derecho y el Proyecto Genoma Humano. En ella, tanto el especialista como el no iniciado en las disciplinas jurídicas, cada uno en la medida de sus necesidades, pueden encontrar una imagen precisa y contrastada del estado de la cuestión a nivel nacional e internacional.

El lector hallará en sus páginas no sólo la adecuada introducción científica y jurídica, sino también respuestas a los interrogantes fundamentales que plantea este reto de la Ciencia mundial. Aspectos como el de la libertad y los genes, la intimidad o el principio de culpabilidad son analizados y debatidos extensamente. De igual modo, específicas cuestiones como las patentes, los seguros o el mundo laboral reciben su pertinente respuesta. Sin olvidar tampoco el delicado ámbito de la identificación criminal y de las limitaciones penales a la manipulación genética.



FUNDACION BBV

# **El Derecho ante el Proyecto Genoma Humano —**

FUNDACION BBV

