



Revista Latinoamericana de Bioética
ISSN: 1657-4702
revista.bioetica@unimilitar.edu.co
Universidad Militar Nueva Granada
Colombia

Ávila, Rodolfo E.; Samar, María Elena; Díaz-Beltrán, Leticia; Esteban, Francisco J.
Medicina Genómica Aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano
Revista Latinoamericana de Bioética, vol. 11, núm. 2, 2011, pp. 018-021
Universidad Militar Nueva Granada
Bogotá, Colombia

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=127024227002>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org



Medicina Genómica Aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano

► O18
Bioética

GENOMIC MEDICINE. ETHICAL, LEGAL AND SOCIAL
ASPECTS OF THE HUMAN GENOME

MEDICINA GENÔMICA ASPECTOS ÉTICOS, LEGAIS E
SOCIAIS DO GENOMA HUMANO

► Rodolfo E. Ávila - María Elena Samar*

► Leticia Díaz-Beltrán - Francisco J. Esteban**

► Fecha de recepción: Junio 1 de 2011

► Fecha de evaluación: Julio 30 de 2011

► Fecha de aceptación: Septiembre 30 de 2011

* Biología Celular, Histología y Embriología, Informática Médica, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (Argentina),
Email: availinfo@yahoo.com.ar
** Unidad de Biología de Sistemas y Organismos, Dpto. Biología Experimental, Universidad de Jaén (España)

► RESUMEN

La Medicina Genómica es el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabólitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada. La Medicina Genómica permite conocer la cartografía del genoma humano y proporciona una valiosa información a tener en cuenta a la hora de detectar genes implicados en ciertas enfermedades. Esto conlleva a que en la actualidad nos centremos más en la predicción de patologías que en la prevención, por lo que la tendencia es que en el futuro la Medicina Genómica acabe desbancando a la Medicina Preventiva. El Proyecto Genoma Humano presenta diversas aplicaciones que, al no tener una clara cobertura legal, traen consigo un nuevo paradigma con problemas éticos, sociales y legales que la comunidad científica trata de resolver para compaginar los aspectos morales con el progreso en la investigación. El objetivo del presente trabajo es describir brevemente los aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano.

► Palabras clave

Medicina Genómica, Ética, Genoma Humano.

► SUMMARY

Genomic Medicine and its different forms of application (personalized or individualized medicine, which are part of pharmacogenomics, toxicogenomics and nutrigenomics, and predictive, regenerative or replacement, molecular and reproductive medicine), without a doubt have transformed the modern medicine and are a new paradigm. This article aims to review the various forms of genomic medicine, since its benefits to human health and substantial changes in the approach to health-disease process, as well as the problems and paradoxes associated to be addressed from bioethics and Law.

► O19

► Key words

Genomic, Medicine, Ethics, Human Genome.

► RESUMO

A Medicina Genômica é o uso da informação dos genomas e seus derivados (ARN, proteínas e metabólitos) e permite guiar a tomada de decisões médicas; é um componente-chave da medicina personalizada. A Medicina Genômica permite conhecer a cartografia do genoma humano, proporciona uma valiosa informação a ser considerada na hora de detectar genes implicados em certas doenças. Isto leva a que atualmente nos concentremos mais na predição de patologias que na prevenção, sendo que a tendência é que no futuro a Medicina Genômica acabe desbancando a Medicina Preventiva. O Projeto Genoma Humano apresenta diversas aplicações, que se não tiverem uma clara cobertura legal trazem consigo um novo paradigma, com problemas éticos, sociais e legais que a comunidade científica tenta resolver para compaginar os aspectos morais com o progresso na pesquisa. O objetivo do presente trabalho é descrever brevemente os aspectos éticos, legais e sociais do Genoma Humano.

► Palavras-Chave

Medicina Genômica, Ética, Genoma Humano.

Si bien los genes no tienen como función causar enfermedades, fueron los defectos genéticos asociados a distintas enfermedades los que principalmente sirvieron de marcadores para catalogar los genes correspondientes (Dosne Pasqualini, 2001). Las enfermedades genéticas son reconocidas como una de las principales en las categorías de enfermedades humanas. (Kumar, 2008).

La medicina genómica es el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabolitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada.(Ginsburg, Willard, 2009; Feero et al., 2010)

La Medicina Genómica permite conocer la cartografía del genoma humano proporciona una valiosa información a tener en cuenta a la hora de detectar genes implicados en ciertas enfermedades. Esto conlleva a que en la actualidad nos centremos más en la predicción de patologías que en la prevención, por lo que la tendencia es que en el futuro la Medicina Genómica acabe desbancando a la Medicina Preventiva.

Así pues, los adelantos tecnológicos en relación al conocimiento del genoma humano han llevado al surgimiento de la terapia génica. La terapia génica se basa en la aplicación de la tecnología del ADN recombinante (Ingeniería Genética) para modificar el gen defectuoso o reemplazarlo por el gen normal, de manera permanente, o bien silenciar genes (Capó, Frejo, 2007).

La medicina comienza a adoptar las herramientas genómicas que permitan la predicción más precisa y el tratamiento de enfermedades. Las tecnologías de secuenciación de ADN y los análisis de transcriptomas, proteomas y metabolomes han proporcionado las bases para descifrar la estructura, la variación y la función del genoma humano y de relacionarlos con la salud y la enfermedad (Wall et al.,2009 ; Thompson et al., 2010).

La mayor eficacia de la secuenciación de ADN abre la posibilidad de analizar un gran número de genomas individuales y transcriptomas, de proteomas completos de referencia y metabolomes que están dentro del alcance utilizando potentes técnicas de análisis basadas en cromatografía, espectrometría de masas y resonancia magnética nuclear. Actualmente se propone la medicina sistémica como futuro de la medicina genómica. Esta especialidad permitirá a la medicina convertirse en predictiva, personalizada, preventiva y participativa (Auffray et al. 2009).

Un principio ético fundamental en relación al conocimiento del genoma humano es el de proteger la intimidad de los datos genéticos personales, evitando su difusión a terceras personas o entidades.

Los grandes temas de la Declaración son:

- a. La dignidad humana y el genoma humano. Donde se considera, en sentido simbólico, que el genoma humano es patrimonio de la humanidad.
- b. Los derechos de las personas interesadas. Donde se revalorizan el consentimiento informado, la confidencialidad y la no discriminación por cuestiones genéticas.
- c. Las investigaciones sobre el genoma humano. Donde se regulan las investigaciones científicas supeditando la libertad de pensamiento y de investigación a los derechos de los individuos en relación a su dignidad y libertad.
- d. Las condiciones de el ejercicio de la actividad científica. Donde se establecen los derechos y responsabilidades de los investigadores.
- e. La solidaridad y la cooperación internacional. Donde se abordan los principios de solidaridad y cooperación internacional tanto con las personas como con los pueblos y las comunidades vulnerables.

Cabe destacar que esta Declaración no avanza en la controversia en relación al comienzo de la vida, tema sobre el cual la Comisión no logró consenso. Así, ciertos autores consideran que la persona existe desde el momento de la concepción, correspondiente a la formación del cigoto. Sostienen que en el momento de la fecundación los dos gametos forman una nueva entidad biológica, el cigoto o embrión celular, una nueva vida individual, una persona con un código genético individualizado, un genoma que individualiza y define al hombre, diferente al de sus progenitores. Desde ese momento de la concepción se produce el desarrollo biológico ininterrumpido de ese nuevo individuo humano, cumpliendo un ciclo o curva vital. Mantienen que cada ser humano es un ser único e irrepetible en la historia de la humanidad (Avila et al 2008). Otros autores, sin embargo, defienden un punto de vista diferente, argumentando que la falta de un desarrollo fisiológico adecuado y necesario para el mantenimiento de las capacidades sensitivas hace que los embriones no sean candidatos apropiados para adscribirse a los derechos humanos y morales que se les quiere atribuir (Warren,1991).

Un principio ético fundamental en relación al conocimiento del genoma humano es el de proteger la intimidad de los datos genéticos personales, evitando su difusión a terceras personas o entidades (Williams, Schroeder, 2004; Petersen et al. 2005; Fan et al. 2008). En todo caso, la inviolabilidad del genoma humano

debe también considerarse como un principio a mantener de forma clara y absoluta; desde el punto de vista ético no se puede alterar el genoma propio de la especie humana. Actualmente los esfuerzos se centran en dilucidar el camino a seguir en un futuro inmediato para garantizar la ética sin llegar a cortar el cauce de los conocimientos y los progresos aportados por el espectacular desarrollo de la Genética Molecular.

► REFERENCIAS

- AUFFRAY C, CHEN Z, HOOD L.SYSTEMS (2009) medicine: the future of medical genomics and healthcare. *Genome Med.*;20;1(1):2.
- AVILA RE, SAMAR ME, FERRARIS RV (2008): El embrión como persona y paciente. Avila RE, Samar ME, Ferraris RV. Editorial SeisC. Córdob.
- CAPÓ, M. A. Y FREJO, M. T. (2007) Toxicogenómica, una nueva rama de la toxicología. *Medicina Balear* [en línea] 22(3). Disponible en:<http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=2555755>.
- DOSNE PASQUALINI, C. (2001) El Genoma Humano. Medicina (B Aires); 61: 243-246.
- FAN CT, WU C, SHI Z.(2008) Impact of development of population-based study in biomedical field on laws and regulations: a cross-strait experience on biobank development. *J Int Bioethique*. 19(4):117-37, 166.
- FEERO WG, GUTTMACHER AE, COLLINS FS. (2010) Genomic medicine-an updated primer. *N Engl J Med*. 362(21):2001-11.
- GINSBURG GS, WILLARD HF. (2009) Genomic and personalized medicine: foundations and applications. *Transl Res*. 154(6):277-87.
- KUMAR D. (2008) Disorders of the genome architecture: a review. *Genomic Med*. 2:69-76.
- PETERSEN A. (2005) Securing our genetic health: engendering trust in UK Biobank. *Sociol Health Illn*. Mar;27(2):271-92.
- SAMAR M.E., AVILA R.E. (2002) Problemática jurídico-legal de la fertilización asistida: la persona y el comienzo de la vida. *Revista Claves de Odontología* 49: 7-9.
- SAMAR ME, ARRIAGA A, AVILA RE. (2006) El genoma humano. Manual de Medicina. Editorial Antinori, Córdoba, Capítulo Genética: 923-42.
- THOMPSON PM, MARTIN NG, WRIGHT MJ. (2010) Imaging genomics. *Curr Opin Neurol*. 23(4):368-73.
- WALL DP, ESTEBAN FJ, DELUCA TF, HUYCK M, MONAGHAN T, VELEZ DE MENDIZABAL N, GOÑÍ J, KOHANE IS. (2009) Comparative analysis of neurological disorders focuses genome-wide search for autism genes. *Genomics*.93(2):120-9.
- WARREN MA. (1991) Embryo manipulation and experimentation. *Baillieres Clin Obstet Gynaecol*. 5(3): 591-609.
- WILLIAMS G, SCHROEDER D. (2004) Human genetic banking: altruism, benefit and consent. *New Genet Soc*. 23(1):89-103.