

Título:**“IMPLICANCIAS ÉTICAS DEL ‘PROYECTO GENOMA HUMANO’”****Autor:** María Graciela de Ortúzar, UNPAgracielaideortuzar@ciudad.com.ar**INFORME FINAL CIENTÍFICO TÉCNICO¹****Centro de Investigaciones Filosóficas- Buenos Aires****PERIODO: 01-10-99 al 01-03-02****Resumen:**

En el presente informe analizo críticamente el posible uso de la información genética individual y sus implicancias en la distribución de recursos en salud. Para ello, comienzo con el argumento de la “equidad actuarial” de los seguros privados de salud, ficción histórica y estructural. Si bien considero que debe apoyarse la moratoria o prohibición del acceso a la información genética para los seguros privados -en razón de que el determinismo genético imperante profundizará aún más las desigualdades que se encuentran en su estructura-; dicha moratoria no constituye la solución definitiva al problema de fondo. Es preciso reconocer que la salud/enfermedad, en tanto definamos a la misma de forma integral y no unicausal, es el bien que debe protegerse (no discriminación por razones de salud), no pudiéndose reducirse la persona a sus genes. Los seguros de salud no pueden compararse con cualquier otra empresa comercial, debido a que su accionar tiene consecuencias políticas y sociales, impidiendo el desarrollo del plan de vida y la participación política. Por lo tanto, constituye una responsabilidad social el acceso universal a la salud, compartiendo riesgos. Y esto implica ampliar el principio de no discriminación existente en la legislación internacional² con el fin de que el mismo no se base exclusivamente en la eliminación de barreras legales (derechos civiles y políticos), informales (sexo, raza, clase, religión, etc) o genéticas (patrimonio genético); sino en una concepción de fuerte igualdad de oportunidades que garantice el cumplimiento de los derechos sociales y humanos, como lo son el derecho al acceso a la salud y a la tecnología genética³

Palabras claves: *información genética individual; distribución de recursos en salud; equidad actuarial; discriminación genética; igualdad de oportunidades en salud.*

¹Este Informe final corresponde a la Beca de Perfeccionamiento del CONICET. El análisis de estos temas continuó a través de una Beca para Finalizar estudios de Doctorado, otorgada por la Fundación Antorchas (01-05-03). Remito entonces al citado Informe Final del Doctorado para la profundización del tema.

² Dicho principio es aplicable a cualquier decisión en relación con la obtención de información y los resultados de los análisis genéticos, extendiéndose a las relaciones en el ámbito laboral (previamente a la contratación en un puesto de trabajo o a la promoción a otro superior en la misma empresa), con compañías de seguros (seguros de enfermedad y de vida), en entidades financieras (al solicitar un préstamo), en administraciones públicas (para obtener una licencia o autorización de cualquier clase).

³ No olvidemos que en un futuro no muy lejano las mismas condiciones genéticas del individuo pasarían a depender de factores sociales (lotería social) y no de factores naturales o del azar, en tanto quien acceda a la tecnología genética podrá hacer uso de la misma para modificar sus mismas "ventajas individuales".



INTRODUCCIÓN

El enorme poder conquistado por la biología molecular al descifrar el misterio de cómo se crea la vida, y el progresivo descubrimiento de las causas genéticas de ciertas enfermedades – las cuales podrían preverse, diagnosticarse y tratarse tempranamente por la disposición anticipada de la información genética- nos lleva a reflexionar acerca del uso de la citada información genética y la importancia de su marco ético y social regulativo.

La prevención del mal uso de la información genética exige la construcción de un marco ético-legal fundado en argumentos morales que puedan ser aceptados por todo individuo racional imparcial. Por ello, el objetivo general del presente proyecto de investigación consiste en reflexionar sobre los problemas éticos originados en las investigaciones y prácticas clínicas genéticas. Debido a la amplitud de problemas que la investigación genética plantea, nos centraremos fundamentalmente en el tema de las consecuencias que el uso de la información genética acerca de la variación individual trae aparejado en la distribución de recursos en salud.

El mapeo del genoma humano tiene importantes consecuencias en la justa distribución de los servicios y cuidados sociales de la salud. La habilidad para predecir riesgos de salud, resultado de los tests de predisposición genética, divide a las personas en grupos de riesgo por su componente genotípico. Este nuevo conocimiento puede ser utilizado positivamente, para planificar tratamientos preventivos, o negativamente, como criterios de exclusión de los seguros de salud a los individuos con alto riesgo.

Existen tres grandes temas en torno a la genética y a la justicia en la distribución de recursos. Los mismos suponen y se encuentran vinculados con problemas de violación de la privacidad y confidencialidad, manejo de la información genética, discriminación, etc. A continuación plantearemos brevemente cada uno de ellos:

1-el primero, presentado como *discriminación por orígenes genéticos*, se centraría en el beneficio que los individuos con más bajo riesgo contarían en los seguros de salud por su variación genética. Los seguros más baratos estarían destinados a dicho grupo de individuos, mientras que los individuos más necesitados serían excluidos de los seguros por su condición de portadores, siendo relegados a seguros privados costosos. Podríamos preguntarnos también qué variación entre los individuos debería ser la base para obtener ventajas sobre otros y qué variación deberíamos considerar desde el punto de vista colectivo.

2-un segundo problema ético se encuentra en la fundamentación de la distinción *entre ingeniería genética en línea somática* -que permitirían brindar terapias médicas-, e *ingeniería genética en línea germinal* -que aumentaría la información genética permitiendo identificar los rasgos que queremos alterar-. Por ejemplo, si una persona se le informa que su potencial hijo posee un “gen malo” causante de la baja estatura, ¿se le debe conceder el derecho a corregir ese gen por el derecho a la salud de su hijo?. Esto nos lleva a: -estudiar *qué* diferencias entre los individuos otorgan derechos por sobre los otros (derechos sociales) y cuáles son cuestiones de *responsabilidad individual*; -establecer *cómo* garantizar el *acceso igualitario* a la terapia genética;- identificar las razones de justicia por las cuales *no* sería recomendable el desarrollo de la *eugenesia positiva*.

3- el tercer problema surge en la evaluación de la responsabilidad del Estado en brindar a los individuos de alto riesgo medidas preventivas y servicios de salud a partir de la información genética disponible. ¿Cómo establecemos las obligaciones y *responsabilidades del Estado* para brindar servicios médicos a los individuos de alto riesgo?. ¿*Son los riesgos de salud bienes individuales o cargas colectivas*?. ¿Responde este problema a una perspectiva de *determinismo genético*?

Al respecto, una posición liberal -como la de Robert Nozick y Tristan Engelhardt⁴- consideraría que las diferencias en el nivel de salud pueden ser infortunadas, pero no existiría

⁴ Engelhardt continúa con la teoría liberal de justicia que nace con Locke y reconoce como autor más influyente en su línea de pensamiento a Robert Nozick. Según Nozick el Estado debe proteger los derechos individuales contra sus posibles violaciones. Entiende por derechos individuales los derechos civiles y políticos. Su concepto de justicia, equivalente a la libertad contractual, está delimitado por dos principios básicos: el de justa adquisición y el de justa transferencia. Ambos principios están relacionados con el derecho a la propiedad. Para Nozick son las leyes del mercado las que llevan a una justa distribución de la riqueza y de los recursos médicos, pues la salud es un derecho negativo que el Estado – “*minimal State*”- no está obligado a promocionar. No hay derechos a la salud, ni siquiera a un mínimo decente, ya que las necesidades no crean derechos. Sólo reciben tratamiento quienes pueden pagar o son objeto de la caridad. Ésta última no será una exigencia de justicia. De lo anterior se deduce que Nozick no

ninguna obligación social de corregirlas. Por lo tanto, esta concepción permitiría que los seguros utilicen la información sobre los riesgos genéticos sólo en beneficio de su propio interés económico.

Una importante objeción a esta posición se basaría en entender que las considerables injusticias e inequidades que justifican parten de las inequidades o diferencias trazadas inicialmente por los tests genéticos, acerca de las cuales existe poca justificación moral.

John Rawls⁵ evitaría este problema imaginando un contrato hipotético entre agentes iguales y libres que no conocen nada acerca de sus rasgos genéticos individuales. El debate se traslada entonces al problema de si las diferencias individuales son relevantes para la distribución justa de bienes sociales.

Continuando con la perspectiva rawlsiana, Norman Daniels⁶ considera que las diferencias genéticas individuales no deberían otorgar ventajas o desventajas en el acceso a los servicios de salud, así como la raza o el sexo no deberían convertirse en una base de ventajas o desventajas para la distribución de derechos, libertades, oportunidades o ganancias económicas.

En la presente investigación partiremos de la concepción teórica de Norman Daniels, confrontando la misma con posturas liberales contrapuestas (Nozick- Engelhardt). Como hipótesis general sostendremos que el Estado debe garantizar la justa igualdad de oportunidades de los individuos en el acceso al cuidado de su salud y proteger la información sobre las diferencias genéticas individuales para que la misma no sea utilizada con fines discriminatorios.

I- MARCO DE REFERENCIA

I.1- HISTÓRICO

Con el fin de introducirnos gradualmente en el tema específico que nos atañe, el uso de la información genética individual por parte de los seguros de salud privados, comenzaremos por el tema general que sirve de marco a nuestro problema: el *Proyecto Genoma Humano* -en adelante PGH-

El “Proyecto Genoma Humano” constituye un ambicioso plan científico para el estudio y comprensión de las instrucciones hereditarias que hacen a cada individuo único. En la actualidad se desarrolla a través de un coordinado esfuerzo internacional destinado a la elaboración de mapas físicos y genéticos, y a determinar la secuencia de ADN- ácido desoxirribonucleico- del genoma humano y de diversos modelos de organismos.⁷

El objetivo último del PGH consiste en decodificar la exacta secuencia de los 3 billones de nucleótidos que conforman el genoma humano. El conocimiento de la secuencia completa del conjunto de genes⁸ transformó a la biología y a la medicina, modificando gradualmente sus paradigmas y prácticas científicas.

estaría de acuerdo en seguros de salud igualitarios. En su opinión éstos aumentan los costos y disminuyen la eficiencia en el servicio. El mercado sería el único responsable del uso de la información genética. Véase Nozick, R., *Anarchy, State and utopia*, New York, Basic Books, 1974 y Engelhardt, T., *The foundations of bioethics*, New York, Oxford Press, 1986.

⁵ Rawls, en su versión constructivista de justicia como equidad, conecta sus principios de justicia con el concepto kantiano de persona moral. La autonomía supone la capacidad de proponerse fines y la de poseer un sentido de justicia, única restricción a su autonomía. “La elección que los hombres racionales harían en esta situación hipotética de igual libertad...determinaría los principios de justicia”.⁵ Situados bajo el velo de la ignorancia, situación de desconocimiento de su puesto en la sociedad y de su situación futura, aceptarían los bienes sociales básicos: la libertad de pensamientos y conciencia, el libre movimiento y la libre ocupación, los poderes de cargos y posiciones de responsabilidad, la renta y la riqueza y las bases sociales del respeto de sí mismos. Rawls considera que las personas, contratantes ideales, elegirían la libertad por encima de los restantes valores primarios y que no serían igualitarios si esa distribución desigual no fuese ventajosa para todos. De ese modo define los principios de justicia, los cuales constituyen criterios para distribuir equitativamente un conjunto de bienes básicos. Estos bienes básicos o bienes sociales primarios son indispensables para que cada ciudadano lleve adelante su proyecto de vida. A continuación citaremos los dos principios o criterios de justicia rawlsianos: Primer principio: “Cada persona ha de tener un derecho igual al más amplio sistema total de libertades básicas, compatible con un sistema similar de libertades para todos”. Segundo principio: “Las desigualdades económicas y sociales han de estar estructuradas de manera que sea para: a- el mayor beneficio para los miembros menos aventajados de la sociedad, de acuerdo con un principio de ahorro justo, y b- unido a que los cargos y funciones sean asequibles a todos, bajo condiciones de justa igualdad de oportunidades”. Véase Rawls, J., *Teoría de Justicia*, FCE, México, 1971 y Rawls, J., “Kantian constructivism in moral theory”, *Journal of Philosophy*, 77, 1980

⁶ Daniels, N., *Just Health Care*, Cambridge University Press, 1985.

⁷ Para la presente introducción de los aspectos histórico-políticos del PGH nos basaremos principalmente en el libro de Coock Deegan, R., *The Gene Wars, Science, politics and the Human Genome Project*, Norton Company, 1994

⁸ Si bien ha sido públicamente anunciada su finalización en el año 2002 por los Presidentes de USA y UK, aún no se ha completado en su totalidad, previniéndose su finalización para el 2005.

Las repercusiones sociales del megaproyecto genético, comparable en su dimensión con los anteriores programas físicos y atómicos emprendidos por la potencia del Norte,⁹ exigiría -por primera vez en la historia de la ciencia norteamericana- la creación de una organización específica destinada a reflexionar anticipadamente sobre los posibles problemas éticos y sociales que el inexperto manejo de la información genética podía desencadenar.

Si bien el análisis estructural de la función del ADN se convirtió en el tema dominante de la biología desde la década del '50, una de las características principales de la moderna biología radica en la fuerte tecnologización de sus métodos, otorgándole un nuevo estilo a dicha ciencia. En dicho contexto el PGH surge ante la decisión político-científica de extender la aplicación tecnológica de la secuencia y mapeo del genoma de organismos de menor escala a organismo de gran escala. Para EEUU era necesario mantener el liderazgo biotecnológico, esperando obtener beneficios económicos por los nuevos conocimientos científicos.

El objetivo primario del proyecto, resultado de la nueva visión tecnológica, consistía en desarrollar estudios acerca de cómo aplicar las emergentes tecnologías de análisis del ADN a la biología humana, a la totalidad del genoma humano. “*Como la energía atómica, la ingeniería genética es un irresistible poder que no debe ser deseado o legislado fuera del país (EEUU)*”.¹⁰

La finalidad originaria del programa no acentuaba la importancia del estudio de las enfermedades genéticas -medicina genética-¹¹ o del estudio de *pedigrees* -genética humana-.¹² A pesar del reciente desarrollo de ambas ciencias, a mediados de la década del '80 las discusiones políticas acerca del proyecto prevalecían por sobre las discusiones científicas. Como resultado de esta serie de discusiones, se decide crear una importante estructura burocrática que convierte al proyecto genoma en un fenómeno sociológico.

El primero encuentro, destinado a la creación de un Instituto para secuenciar el genoma humano, fue organizado en 1985 por Robert Sinsheimer en la Universidad de California, Santa Cruz. En dicha reunión se propone desarrollar un mapa genético y físico del genoma humano, lo cual permitiría el avance y la automatización de técnicas cada vez más veloces y económicas. Si bien el Instituto de Santa Cruz no llegó a materializarse, dicho intento sirvió de impulso inicial al PGH.

En el transcurso del mismo año, 1985, Charles DeLisi, Director de la Oficina de Investigación en Salud y Medio Ambiente del Departamento de Energía -“Department of Energy”, en adelante DOE, introdujo en la agenda política pública el Proyecto Genoma Humano. Uno de los programas científicos desarrollados en esa época por el DOE consistía en el estudio de las frecuencias de mutaciones hereditarias causadas por exposición a bombas atómicas en los *hibakusha* (aquellas personas afectadas por las bombas). El propósito de la investigación consistía en recabar información sobre los efectos de las radiaciones en la herencia, sin constituir su preocupación el proveer tratamientos a las personas sujetos de investigación. Los *hibakusha* fueron altamente estigmatizados, especialmente por la creencia de que ellos eran portadores de mutaciones causadas por la radiación. A lo largo de la investigación se demostró que esa creencia no tenía fundamento.

Debido al contexto de sus orígenes, la historia del PGH se vincula con el estudio de mutaciones heredables. No obstante, más allá de esta primera razón para llevar adelante el PGH, el DOE poseía una segunda y prioritaria razón. El Departamento de Energía buscaba capitalizar los recursos de los laboratorios nacionales, accediendo a los servicios de alta tecnología desarrollados por la nueva biología. “*La idea de DeLisi empezó con una estrecha base, la detección de la mutación genética, pero posteriormente creció para servir a un objetivo político más amplio, la salvación de los laboratorios nacionales*”¹³

A partir de entonces, serían rápidamente cumplimentados los pasos necesarios para que una agenda federal pueda implementar la nueva y gran iniciativa presentada por DeLisi. El Congreso autorizaría la iniciativa y brindaría los recursos apropiados para emprender la misma.

⁹ El Programa Lunar Apolo y el Proyecto Manhattan (bomba atómica)- Véase Annas, G. et.al., *Gene mapping, using law and ethics as guides*, Oxford University Press, New York, 1992.

¹⁰ Annas, G, Elias, G, *Gene mapping, Using law and ethics as guides*, Oxford University Press, p.4

¹¹ La medicina genética estudia cómo algunas enfermedades son transmitidas de igual manera que los rasgos genéticos.

¹² La genética humana enfatiza el estudio de la transmisión de rasgos de una generación a otra, a través del análisis de los *pedigrees* y de las diferencias genéticas entre las poblaciones humanas

¹³ Cook Deegan, *op.cit.*p.99

La propuesta de DeLisi, consistente en “avanzar en la secuencia tecnológica de ADN, en los análisis computados y en los métodos para ordenar los fragmentos clonados de ADN del genoma humano”¹⁴, fue bien recibida en el Senado. Los senadores entendieron que era necesario dar una nueva misión a los laboratorios nacionales que no dependieran de la retórica de la guerra fría y que pudieran beneficiar a largo plazo a la economía local. Este fue el primer Programa Gubernamental para investigación del genoma humano.

Walter Gilbert, premio nobel y destacado profesor de biología de Harvard, coincidía con la idea de secuenciar organismos de larga escala. A principios de 1987 formuló planes para crear una Corporación Genética destinada a financiar los esfuerzos de la secuencia y mapeo del genoma. Gilbert se encontraba entre los fundadores del laboratorio biotecnológico suizo-americano BIOGEN, siendo en 1982 su jefe ejecutivo. BIOGEN había sufrido pérdidas millonarias entre 1983 y 1984. A pesar del creciente interés comercial en el PGH, el sueño de Gilbert de instalar una corporación genética privada murió antes de nacer.

En los años subsiguientes se inició un intenso debate sobre si DOE constituía la agencia federal apropiada para dirigir y administrar dicho proyecto. En las numerosas reuniones científicas realizadas se evidenciaba una considerable oposición de los principales investigadores –Watson, Paul Berg y Walter Gilbert- al programa de biología molecular propuesto por DOE. En 1986, “The Howard Hughes Medical Institute”- HHMI- acordó unas Jornadas Internacionales informativas sobre el Proyecto Genoma Humano en el Instituto Nacional de Salud –National Institute of Health, NIH-. Dichas Jornadas finalizaron con una fuerte pronunciación opositora al proyecto de secuencia.

En septiembre de 1986, el Consejo Nacional de Investigación de la Academia Nacional de Ciencia –National Research Council of the National Academy of Science, en adelante NRC-, institución que asesora al gobierno de los EEUU, comenzó un estudio acerca de la viabilidad de los objetivos del PGH, concluyendo en 1988 que *“la obtención del mapeo, secuencia e incremento de la comprensión del genoma humano merece un especial esfuerzo debiendo garantizarse los recursos y organización en pos de dicho especial objetivo”* El Consejo Nacional de Investigación -NRC- resaltó la importancia de instalar centros de información (database) y almacenamiento del material genético, recomendando un financiamiento anual a la investigación de 200 millones de dólares por año durante un período de 15 años.¹⁵

La concepción del proyecto de investigación de NRC no coincidía con la propuesta original de DOE centrada en los esfuerzos de secuencia del ADN. Percibiendo esta diferencia, el NIH –a través y gracias al accionar de su director, James Wyngaarden- hace uso del informe brindado por NRC para participar activamente en el rediseño del proyecto, anunciando la creación de una Oficina de Investigación sobre el Genoma Humano en el mismo Instituto. Meses más tarde Wyngaarden ofrecería a James Watson, indiscutible protagonista de la biología genética mundial, la Dirección del Proyecto Genoma Humano en NIH.

Watson, junto con un grupo de prestigiosos científicos internacionales- Victor McKusick, Sydney Brenner, Leroy Hood, entre otros-, se reúnen en 1988 en el Cold Spring Harbor Laboratory. El fin: coordinar los avances científicos del PGH, haciendo hincapié en la cooperación internacional necesaria para dicha investigación, más allá de los movimientos políticos y administrativos que el proyecto había suscitado. Por dicho motivo nace “The Human Genome Organization” -en adelante HUGO-, organización científica internacional con un amplio proyecto genético común que respondía a la cada vez más apremiante necesidad de coordinar los esfuerzos de investigación. La proliferación de programas similares en diferentes países señalaba el momento indicado para incentivar el estudio conjunto de métodos que permitan acelerar la investigación biomédica y almacenar la información sobre la estructura cromosómica.

En 1987 había comenzado en Italia un proyecto piloto de investigación genética en más de 15 grupos. En 1989 se materializan en Inglaterra los esfuerzos emprendidos por Brenner para unir el Consejo Médico de Investigación –Medical Research Council, MRC- y la Fundación Real de Investigación Genética Canceriana – The Imperial Cancer Research

¹⁴ DeLisi, C, “The Human Genome Project”, *Am .Scientist* 76,488-493,1988.

¹⁵ “Mapping and Sequencing the Human Genome Project”, *National Research Council*, 1988.



Foundation, ICRF- en pos del proyecto genoma . El mismo año el Ministerio de Educación, Ciencia y Cultura de Japón comienza el proyecto genoma basado en el esquema de trabajo de Matsubara y otros. Posteriormente la Comisión Europea aprueba dos años de investigación del proyecto genoma en 1990. Mientras tanto en Francia, a pesar de las crecientes discusiones genéticas y del nivel científico en biología molecular desarrollado en ese país, no se aprueba ningún programa de investigación genética gubernamental hasta junio de 1990. A partir de entonces Francia se convierte en un centro de colaboración genética internacional, con un alto desarrollo de mapas genéticos en el Centro de Estudios de Polimorfismos Humanos en París. Por último, en la URSS los vientos de la Perestroika colaboraron con la reestructuración científica en torno del nuevo proyecto de genética molecular. En 1989 el Buró Político Ruso aprobó el Proyecto de Investigación genética, financiando el mismo.

En los países no desarrollados la UNESCO –United Nations Educational Scientific and Cultural Organization- junto con la Academia de Ciencias del Tercer Mundo financió las actividades científicas del denominado "tercer mundo", a través de becas para el entrenamiento de los investigadores en centros internacionales de investigación genética.¹⁶

A principios de 1990 NIH y DOE elaboran y elevan al Congreso de EEUU, quien financiaba a ambas instituciones¹⁷, un plan conjunto de investigación por cinco años. En el mismo establecieron por primera vez grupos de trabajo comunes para el mapeo, informatización e investigación de las implicancias éticas, sociales y legales del proyecto genoma humano. El Proyecto Genoma Humano había sido redefinido, priorizando el mapa genético y físico de diversos modelos de organismos y del organismo humano por sobre la secuencia del ADN.

A pesar del apoyo público del gobierno de los EEUU a la investigación genética, el sector privado -encabezado por empresa CELERA GENOMICS-, fue beneficiado con el aporte de los resultados alcanzados por el Instituto Nacional de Salud, convirtiéndose en el triunfante vencedor de la carrera de secuenciación del genoma humano.¹⁸

El paso siguiente sería la interpretación de las funciones de las proteínas. En pos de limitar el poder detentado por el sector privado, el Consorcio Público¹⁹ planteó la guerra a la evidente apropiación del conocimiento genético y de la misma información genética en manos de unas pocas megaempresas farmacogenómicas y biotecnológicas. Si bien se han ganado algunas importantes batallas, no existen a la fecha, instrumentos éticos redistributivos de los beneficios de las investigaciones genéticas para toda la humanidad.

I.2- MARCO CONCEPTUAL

La explicación de cómo los organismos transmiten los rasgos anatómicos, fisiológicos y de comportamiento a sus descendientes, y la explicación de cómo dichos rasgos individuales son expresados a lo largo de sus vidas, constituye el problema central de la genética.²⁰

El concepto básico de la citada rama de la biología moderna es, sin lugar a dudas, el concepto de gen. El mismo fue descubierto en el año 1865 por Gregor Mendel. Mendel describe a través de los “elementos” -unidades discretas de la herencia denominados posteriormente genes- la transmisión de rasgos de generación en generación en las arbejas con las cuales estaba experimentando. A partir de sus experimentos formula dos leyes básicas de la herencia: la segregación y la independencia de los elementos.²¹

¹⁶ UNESCO SCIENCE OFFICE, julio 1990

¹⁷ \$17 millones a NIH y \$12 a DOE EN 1988, incrementándose año a año respectivamente en \$28 millones y \$18 millones durante 1989, \$ 58.5 y \$ 26 millones en 1990, y \$ 87.5 y \$ 47.7 millones en 1991.

¹⁸ El 15 de febrero de 2001 Celera Genomics publicó en *Science*, simultáneamente a la publicación del Consorcio Público en *Nature*, un borrador de la secuencia del genoma humano.

¹⁹ El Consorcio Público, creado a los finales de los '90, implicaba 20 laboratorios y cientos de investigadores de los Estados Unidos, del Reino Unido, de Japón, Francia, Alemania y China.

²⁰ Judson, F.G., “ A history of the science and technology behind gene mapping and sequencing”, en *The code of Code*, edit. Kevles, D, and Hood, L., Harvard University Press, 1992.

²¹ La primera de ellas se refiere a la distribución, durante el proceso de meiosis o división celular sexual, de los alelos -o formas alternativas del gen- en dos gametas separadas²¹. Por cada rasgo singular (color de ojos, piel, etc) el organismo posee dos elementos separados, cada uno de los cuales es heredado de los respectivos padres. Sólo uno de ellos se expresará, ya que los elementos genéticos pueden estar presentes pero no expresarse en esa generación y sí en otra (recesivos). Aquellos rasgos que siempre se expresan se los conoce como dominantes. Esto nos lleva a diferenciar el fenotipo, o apariencia física del organismo, del genotipo, o unidades de herencia que pueden ser transmitidas en rasgos físicos de generación en generación. La segunda ley de Mendel, “independencia de los elementos”, sostiene que una determina transmisión de un rasgo o conjunto de rasgos de uno de los padres no

La *medicina genética* puede así estudiar la herencia genética de las enfermedades y la acción del medio ambiente. También puede estudiar cómo algunas enfermedades genéticas somáticas no son hereditarias, sino producto de la variación de una forma de gen en una parte del organismo humano sometido a un determinado medio ambiente. O puede estudiar cómo los cambios en la estructura o número de cromosomas humanos provocan "aberraciones cromosómicas", como el Síndrome de Down, en el que se encuentra un cromosoma más.

El concepto más importante que debemos extraer de esta enseñanza es que los genes actúan sólo "en concierto". Por lo tanto, el concepto de gen incluye *el concepto de mapa de genes, de su locación y relación*, y posteriormente de las secuencias de sus sub-unidades químicas.²² La libertad de secuencia de esas bases a través de las cadenas determina cómo los genes dictan la información al organismo. Estos cuatro nucleótidos constituye la totalidad del alfabeto del lenguaje genético. Existen tres billones de pares de esos nucleótidos dentro del núcleo de cada célula humana²³, que conforman secuencias. Estas escriben las direcciones de un organismo entero, al igual que las letras de un alfabeto deletrean las palabras de un lenguaje desconocido. El preciso orden de las palabras -formadas a través del cromosoma por las bases- indica el orden de los aminoácidos para producir una proteína particular, permitiendo la traducción o decodificación de la información del ADN (el modo en que la célula realiza la síntesis de la proteína. La genética debía explicar cómo es copiado el ADN de generación en generación, y cómo dichas instrucciones son transferidas a la función celular. Desde entonces los científicos de la biología molecular no han cesado en su empeño por desarrollar las herramientas que posibiliten decodificar el conjunto de instrucciones para crear vida. Estos descubrimientos genéticos emergen de sucesivas aproximaciones y redefiniciones del gen, de la naturaleza del mapa genético y de su secuencia, describiendo la diversidad en la herencia. Pero cabe destacar que la herencia, necesariamente, posee dos aspectos: la transmisión de los caracteres y su expresión.

En el ámbito de la salud, el desarrollo de exámenes genéticos y la promesa de tratamientos terapéuticos y farmacogenéticos basados en las necesidades específicas de cada individuo -denominados "*tratamientos a la carta*"- transformaron la medicina tradicional. La *terapia génica humana*, terapéutica mediante la cual se inserta²⁴ un gen funcional en las células de un paciente para corregir un defecto genético o para dotar a las células de una nueva función,

implica la transmisión de todos sus rasgos. Por ejemplo, que un niño haya heredado los ojos marrones del padre pero no su cabello rizado o su altura, y si la altura y el cabello de su madre, demuestra que los elementos de la herencia actúan de forma independiente durante el proceso de meiosis. Sin embargo, la excepción de este principio o ley fue establecida en 1911 por Morgan. La segunda ley de Mendel sólo se aplicaría a los genes que residen en diferentes cromosomas, ya que los genes situados en el mismo cromosoma son ligados físicamente. Morgan descubrió que existe una tendencia a que cierto pares de genes viajen junto-*linkage*-, y que dichos genes, que a menudo se heredan juntos, están probablemente ubicados en el mismo cromosoma. No obstante, puede ocurrir que ocasionalmente esa relación o *linkage* se destruya durante el proceso de meiosis, conocido como recombinación o *crossing over*.

La independencia de los elementos y la ley de recombinación son los mayores mecanismos que generan la diversidad humana, más allá del hecho de que todos los individuos son genéticamente únicos. Esto permitió realizar mapas genéticos para el estudio de *pedígreas*, transmisión de rasgos genéticos en las familias. El primer mapa genético se realizó en 1913, multiplicándose posteriormente con el comienzo en 1930 de los estudios de sangre. Un mapa genético será dibujado de acuerdo a la frecuencia de determinación: la distancia entre los genes en el cromosoma y la especificación del orden en que esto ocurra. Midiendo las frecuencias de recombinación se mide la distancia física. Construyendo el mapa físico podemos identificar las causas de las enfermedades. Para el estudio de los aspectos y conceptos biológicos hemos utilizado Lewis, R, *Human Genetics* Mc Graw Hill, 1997.

²² En 1953 James Watson y Francis Crick²² describieron por primera vez la estructura doble helicoidal del ácido desoxiribonucleico -ADN-, lenguaje universal para la vida. El ADN toma la forma de dos cadenas, que corren en distintas direcciones. Cada uno de ellos está constituido por una hilera de subunidades químicas denominadas nucleóticos. Existen cuatro clases de nucleótidos, que difieren en su forma, llamada base. Las bases son la adenina, la guanina, la timina y la citosina. Estas bases son muy importantes, porque su secuencia a lo largo de las cadenas es la única variable de la estructura. La forma física de las bases limitan con dos clases de pares que conectan las cadenas: esos pares tiene una fidelidad casi perfecta entre la adenina y la timina, la guanina y la citosina.

²³ La célula del ser humano normal contiene dos cromosomas de sexo, X e Y, y 22 pares de cromosomas autosómicos.

²⁴ Los métodos para la inserción puede ser:

- 1) Ex vivo: las células extraídas del paciente son corregidas en el laboratorio y reinsertadas en el organismo. Ej: síndrome de inmunodeficiencia combinada severa -ADA- ("niños burbuja")
- 2) In situ: la modificación genética de las células del paciente se realiza introduciendo ADN (genes terapéuticos) en el órgano defectuoso. Ej: fibrosis quística, distrofia muscular, tumores por suicidio celular
- 3) In vivo: cuando se hace llegar en vectores adecuados los genes terapéuticos a las células defectuosas - por inyección intravenosa o por implante de células- Ej: hemofilia, Alzheimer, Parkinson



ha generado expectativas demasiado altas si se compara con los resultados alcanzados hasta el momento. La técnica de inserción génica se aplica a enfermedades producidas por un gen recesivo, no enfermedades determinadas por muchos genes -como el cáncer- o anomalías cromosómicas -como el Síndrome de Down-. Las enfermedades producidas por un gen dominante, como es el caso de la enfermedad de Huntington, no son tratables hasta el momento.

Si bien se ha avanzado en el tratamiento de enfermedades como el caso de los niños burbujas -adrenoleukodistrofia-, las talasemias -hemoglobinopatías-, la hemofilia, la hipercolesterolemia familiar, el enfisema hereditario, la fibrosis quística, la distrofia muscular; y si bien se está experimentando en casos de tumores de páncreas, hígado, entre otras; los resultados en la esfera sanitaria aparecen relegados frente a la magnitud comercial generada por el uso de la información genética. Se requeriría fundamentalmente un salto cualitativo, un salto de la "era genómica" a la "era proteómica", es decir el paso del estudio de la localización y número de genes a la interpretación de las funciones de las proteínas contenidas en los mismos.

La apuesta de la nueva terapia se centraba en las técnicas de ADN recombinante y en lograr la expresión apropiada de los genes, especialmente en aquellas enfermedades para las cuales no existía tratamiento alguno. Se trata de determinar las funciones de las proteínas, cuya expresión es de por sí compleja. Un gen humano se corresponde con varias proteínas y hay proteínas que dependen de más de un gen. Por otra parte, el organismo sintetiza proteínas a partir de fragmentos de otros. El paso de la era genómica a la era proteómica ...

Al respecto, observamos que en el camino de la genética uno puede encontrar complejos programas matemáticos computarizados comparando las secuencias de ADN y descifrando la información codificada del misterio de la vida. Y esto es altamente valioso. Sin embargo, el estudio de la estructura del ADN no puede explicar cómo Beethoven creó su música o cómo Einstein pensó su física... El organismo humano reviste una complejidad que no puede ser abordada desde un modelo simple y determinista. Más aún cuando éste modelo se encuentra al servicio de fines comerciales, de intereses del mercado.

I.3- MARCO TEÓRICO

En el contexto actual, el desarrollo de la tecnología médica ha incrementado los gastos de manera tal que el presupuesto y los recursos en salud no alcanzan para garantizar a todos los individuos el máximo grado de salud, poniendo en peligro la viabilidad de la seguridad social médica.

Frente a dicho problema algunos autores liberales como Engelhardt²⁵ han sostenido que no existe un derecho a la asistencia sanitaria. Desde su moralidad posmoderna Engelhardt, considera que *"la mayor parte de las apelaciones que se hacen al principio de justicia deben entenderse, en su raíz, como la inquietud por la beneficencia"*²⁶. Partiendo de tales presupuestos, sostiene que el derecho a la asistencia sanitaria -excepto cuando derive de acuerdos contractuales especiales- dependerá de una interpretación determinada de la beneficencia más que del permiso. *"El individuo siempre tiene autoridad moral secular para utilizar sus propios recursos, aunque se enfrenten a las concepciones vigentes de justicia e imparcialidad."*²⁷

Engelhardt afirma que las diferencias creadas por la lotería natural y social no crean obligaciones por parte de terceros *"Nadie puede cargar con la responsabilidad de restablecer la salud a quienes pierden en la lotería natural"*. Las diferencias, tanto genéticas como sociales, no crean la obligación moral secular de ayudar a los necesitados. El nacer con una malformación congénita es un hecho infortunado pero no injusto, al igual que ser pobre o rico. El único derecho a la salud que puede admitirse para Engelhardt es el derecho negativo que tiene toda persona a no ser dañada en su integridad física. Las necesidades no implican derechos, porque ello permitiría violar la autonomía de la persona, su libertad y -fundamentalmente- su derecho a la propiedad (impuestos obligatorios, leyes laborales, etc). La propiedad justamente adquirida no está afectada por la necesidad ajena. *"Las personas acaudaladas siempre son moral y seguramente libres de adquirir más y mejor asistencia"*

²⁵ Engelhardt, T, *The foundations of bioethics*, New York, Oxford Press, 1986..

²⁶ Engelhardt, *op.cit.*, p. 136.

²⁷ *Idem*, p.402

sanitaria.” *Nuestras limitaciones morales seculares representan argumentos en contra de la uniformidad de los paquetes de asistencia sanitaria y a favor de la aceptación de diferentes modos de enfocar la prestación de servicios sanitarios*”.²⁸

Al respecto consideramos necesario reflexionar si la información genética anticipada no modifica esta concepción de las diferencias naturales y sociales, debido a que nacer con una malformación congénita ya no sería una cuestión de mala fortuna –lotería natural-. Si se cuenta anticipadamente con la información genética de la malformación a través de tests prenatales, y si es posible corregir esa malformación genética gracias a la ingeniería genética en línea germinal, entonces existirían sólo diferencias sociales -lotería social- Aquellos que no puedan acceder a la terapia génica sufrirán por diferencias naturales causadas por diferencias sociales. Este aumento de la discriminación podría revertirse si el Estado fuera el responsable por el uso de la información genética. El Estado, no la lotería natural o social, sería el responsable del desarrollo de una enfermedad genética que pudo ser evitada.

Ahora bien, cuál es la línea demarcatoria para las correcciones genéticas – terapia genética en línea somática y en línea germinal-, qué entendemos por “salud”, “enfermedad”, “normalidad”, etc, son conceptos que deben ser especificados y esclarecidos para poder avanzar en la concepción del derecho a la atención de la salud . Para ello, utilizaremos la definición de enfermedad dada por Bernard Gert y Charles Culver.

Gert y Culver²⁹ han contribuido a trazar una línea demarcatoria no arbitraria entre terapia genética positiva y negativa mediante su definición de “enfermedad” (“*malady*”). Las condiciones genéticas que no satisfacen los criterios que definen a una enfermedad no debería ser consideradas enfermedades. Como ejemplo de condiciones que no son enfermedades podrían incluirse los ojos azules, las pecas, la sangre de tipo 0, el pelo enrulado, etc. La definición de enfermedad que transcribiremos a continuación, aunque reconoce su carácter normativo, se basa en factores universales y objetivos, no culturales o subjetivos: “*una persona tiene una enfermedad si y sólo si tiene una condición, que no incluye sus deseos y creencias racionales, por la cual está sufriendo o corre un riesgo elevado de sufrir un daño, un mal (muerte, dolor, discapacidad, pérdida de libertad u oportunidad, pérdida de placer) en la ausencia de una causa distinta que la provoque.*”³⁰

Retomando las teorías de justicia, confrontaremos la posición liberal de Engelhard con la teoría de Norman Daniels³¹. Daniels defiende la igualdad de oportunidades y sostiene la concepción de la salud como un bien, relacionada con el normal funcionamiento del organismo. Esto significa delimitar cuáles son las necesidades a las que debe subvenir una asistencia sanitaria justa.³² Su criterio es el funcionamiento típico de la especie o las desviaciones de la organización funcional natural de un miembro típico de la especie, por lo que existe una exigencia de justicia de subvenir a una enfermedad aguda pero no a una cirugía estética.

En un artículo publicado sobre el tema³³, Daniels se centra en el estudio de la utilización de la información sobre la variación genética individual para determinar cómo distribuir recursos en salud. La habilidad para predecir riesgos de salud, resultado de los tests

²⁸ *Idem*, p.10, 412-416.

²⁹ Gert, B, et. al. , *Morality and the new genetics*, Jones and Bartlett Publishers, 1996, cap.7. y cap.10.

³⁰ Gert argumenta a favor de una moratoria continua en el desarrollo de la terapia genética en línea germinal en seres humanos³⁰. Su argumento principal se basa en consideraciones de riesgos del mundo real. “*Si los científicos, los administradores y los inversores de capitales involucrados en aplicar y comercializar la terapia génica fueran apropiadamente precavidos, seríamos mucho menos renuentes en defender el desarrollo y la aplicación de la terapia génica en línea germinal, para aquellos pocos casos en que sea la terapia de acción*” La presencia de procedimientos alternativos menos riesgosos es un rasgo moralmente relevante de la situación. Todas las personas racionales estarían de acuerdo en que debe prevalecer la precaución en los casos en que los riesgos de un gran número de seres humanos son significativos.

³¹ Daniels, N, *Just Health Care*, Cambridge University Press, 1985.

³²Un autor que ha influido considerablemente en los debates éticos contemporáneos y en el pensamiento de Daniels, citado anteriormente, es John Rawls.. En resumen, Rawls establece una teoría de justicia social que integra -a su modo- las libertades civiles y políticas con los derechos económicos, sociales y culturales, y concede prioridad estructural a las primeras por sobre los segundos. Las libertades civiles se rigen por el principio de igual libertad de ciudadanía, los cargos y posiciones deben estar abiertos a todos, conforme al principio de justa igualdad de oportunidades, y las desigualdades económicas y sociales deben cumplir el principio de la diferencia, según el cual la distribución desigual de esos bienes sólo es justa o equitativa si obedece al criterio *maximin*, es decir, si ninguna otra forma de articular las instituciones sociales es capaz de mejorar las expectativas del grupo menos favorecido.

³³ Daniels, N, “The genome project, individuals differences and just health care”, en *Justice and the Human Genome Project*, edit. Murphy, T and Lappé, M, University of California Press, 1994.

genéticos, dividiría a las personas en grupos de riesgo alto y bajo según su componente genotípico. Esto provocaría en primer lugar la discriminación de los seguros privados de salud que excluirían a los individuos con riesgo alto. En segundo lugar sería necesario determinar: qué diferencias genéticas otorgan derechos sociales de salud y cuáles serían cuestiones de responsabilidad individual, qué tipos de tratamientos genéticos serían permitidos (eugenesia positiva o negativa), qué obligación posee el Estado de brindar servicios médicos preventivos.

Dicho problema no existía antes de la utilización de los tests de predisposición genética. Cuando todas las partes carecen simétricamente de información, los consumidores prudentes de seguros tendrán un interés común en compartir los riesgos. Esta situación se modifica cuando la información proporcionada por los tests nos permite desagregar los riesgos y dividir la clase de personas en riesgos estratificados según pólizas. El presupuesto moral de los aseguradores parte de la consideración que los individuos deberían ser libres de perseguir su ventaja económica derivada de sus propios rasgos individuales, incluyendo su tendencia genética a una enfermedad. Por lo tanto, consideran que los individuos tienen derecho a tener servicios estructurados de manera que puedan obtener ventajas derivadas de sus bienes personales- en este caso las diferencias genéticas-.

Siguiendo a Daniels, considero que las diferencias genéticas individuales no deberían otorgar ventajas o desventajas en el acceso a los servicios de salud. La información sobre los rasgos genéticos no debería ser utilizada para discriminar a las personas en la distribución de beneficios. Dicho autor sostiene que el funcionamiento normal del organismo es determinante para el establecimiento de oportunidades. Debido a que la justicia requiere que protejamos la justa igualdad de oportunidades de los individuos en la sociedad, esto exige que diseñemos sistemas de salud sin barreras.

En síntesis, considero que el uso de la información genética generada por el PGH puede provocar el crecimiento de la injusticia en el acceso al cuidado de la salud y la consiguiente discriminación de los más necesitados. Existe una obligación social de tratar las enfermedades y discapacidades por su impacto en las oportunidades de cada uno. En un sistema nacional de salud la información genética debería estar controlada, prohibiéndose la utilización de la misma para el establecimiento de pólizas de seguro y siendo utilizadas a través de consejos genéticos, fomentando la educación y la prevención de enfermedades de toda la población. Por ello, para defender nuestra hipótesis inicial acerca del *“deber del Estado de garantizar la justa igualdad de oportunidades de los individuos en el acceso al cuidado de su salud y proteger la información sobre las diferencias genéticas individuales, de modo que la misma no sea utilizada con fines discriminatorios”*, aplicaremos a nuestro análisis el marco teórico de Rawls-Daniels, al cual confrontaremos con la teoría liberal de Nozick- Engelhardt .

I.4- MARCO LEGAL

La decisión para comenzar un programa que anticipara las consecuencias sociales de la investigación genética fue tomada en soledad por James Watson. *“Ya existen algunos verdaderos dilemas en torno a la privacidad del ADN... Deberíamos destinar un presupuesto apropiado para la discusión de estos temas éticos. Las personas tienen miedo del conocimiento genético, en lugar de percibir al mismo como una oportunidad”*³⁴. Watson sostuvo que NIH debería destinar el 3 % de su presupuesto para financiar las investigaciones éticas y sociales acerca de cómo prevenir posibles abusos en la utilización de la información genética, en la privacidad que la misma implica, sugiriendo la creación de leyes específicas para su protección.

La persona indicada y elegida para conducir comprometidamente el grupo de trabajo denominado ELSI- Ethical, legal and social implications-, concentrado en el estudio de los aspectos éticos, legales y sociales del PGH, fue Nancy Wexler. Sicóloga y potencial portadora de una terrible enfermedad genética conocida como el mal de Huntington ³⁵, Wexler había batallado desde muy joven para llevar adelante la investigación científica sobre los orígenes de

³⁴ *“Some very real dilemmas exist already about the privacy of DNA... We should devote real money to discussing these issues. People are afraid of genetic knowledge, instead of seeing it as an opportunity* (la trad. es nuestra) . Robertson, “ Genome Project under way”, *Science*, 243,1989,p.p.167-168.

³⁵ La enfermedad de Huntington es una enfermedad que combina dimensiones genética y neurológicas, debido a que se produce una muerte acelerada y progresiva de las células cerebrales. No existe actualmente un tratamiento efectivo. Se caracteriza como un desorden neurológico, con tendencia a la insania y al suicidio, de transmisión hereditaria. Puede manifestarse entre los 30 y 40 años.

la enfermedad que había terminado con la vida de su madre y destruido la tranquilidad familiar³⁶. Dirigió numerosas Organizaciones públicas y privadas para el estudio y control de las consecuencias de la enfermedad de Huntington (H) y colaboró muy estrechamente en el estudio de un enorme *pedigree* descubierto en Venezuela, a orillas del río Maracaibo.³⁷

Gracias al apoyo alcanzado en la investigación científica del H., los estudios genéticos desarrollados posibilitaron encontrar la localización aproximada del gen de Huntington en el cromosoma 4, designado como G8. Paradójicamente, los problemas éticos suscitados en torno a las investigaciones fueron cada vez en aumento. El test genético permitía detectar anticipadamente qué individuos se encontraban con un alto riesgo de desenvolver la enfermedad, sin brindar certeza acerca del diagnóstico ni del tratamiento posible. El nuevo conocimiento derivaba en complejas relaciones médicas, familiares y sociales, dificultando la toma de decisiones. Las siguientes preguntas comenzaron a ser cada vez más habituales ante el desafío tecnológico de los tests prenatales, tests de diagnóstico y tests de predisposición genética: *quién debería realizarse el test genético, bajo qué condiciones debería el mismo ser ofrecido por los médicos, quién debería acceder a la información del resultado, cuándo puede dejar de respetarse la confidencialidad, si existe la obligación de informar a la familia o pareja sobre el resultado, cómo influye el mismo en las decisiones de reproducción, si puede ser utilizada dicha información por la compañía de seguro o por mis empleadores, etc.*

El uso de tests de predisposición genética no sólo implicaba cuestiones de justicia en el uso de la información genética por parte de los seguros de salud o empleadores. Las mismas concepciones personales de identidad podrían verse altamente afectadas, modificadas o perturbadas a la luz del nuevo conocimiento genético.

Nancy Wexler no sólo asumió personalmente la batalla contra el Huntington. En 1989 encaró con resolución el emergente problema de los tests genéticos para fibrosis quística (CF)³⁸, el cual también había comenzado con el descubrimiento del gen. El test para dicha enfermedad sería mucho más complejo de lo que se esperaba. La diversidad de mutaciones del gen CF dificultaba enormemente los exámenes individuales y los estudios de poblaciones. Aún cuando su defecto celular podría ser corregido insertando el gen normal, la secuencia del ADN de dicho gen mostraba diferentes mutaciones en diferentes pacientes. Esto impedía avanzar en la realización de un simple examen de ADN para detectar la enfermedad. La secuencia completa sería muy cara y muy lenta para la rutina clínica. Los grupos de poblaciones diferentes varían la frecuencia relativa y la diversidad de mutaciones de CF.. En EEUU el 84% de la población caucásica posee esa enfermedad.

La aplicación prematura en la práctica clínica de test de predisposición genética y su posible comercialización atemorizaban fuertemente a aquellos grupos de investigadores que eran conscientes de la falta de sensibilidad –“precisión”- del mismo test.

Los tests genéticos se caracterizan por tener un alto grado de falsos positivos y negativos, un valor predictivo y una certidumbre clínicamente dudosa, complicándose aún más con la combinación de tests múltiples. Su validez clínica se determina por tres factores: la sensibilidad (mide la habilidad de registrar resultados positivos verdaderos), la especificidad (mide la habilidad para registrar resultados negativos verdaderos) y el valor predictivo (la probabilidad de que una persona con un resultado positivo llegue a desarrollar la enfermedad).³⁹

Si se realizan exámenes múltiples, la cantidad de falsos positivos será alta, debido a que cada uno de los tests posee su propio riesgo. A ello debe agregarse que dichos tests sólo proveen información acerca del material genético, no sobre sus manifestaciones físicas. Los resultados negativos no deberían desalentar el uso de importantes técnicas tradicionales de examen preventivo. Muchos pacientes perciben la información genética como un indicador fundamental de la salud, siendo esto altamente peligroso y producto del mal manejo e interpretación de la misma.

³⁶ Véase Wexler, A, *Mapping fate*, University of California Press, 1996

³⁷ Véase Wexler, Nancy, “Clairvoyance and caution: repercussions from the human genome project”, en Kevles, *The Code of Codes*, Cambridge, p.p.211-247.

³⁸ Fibrosis quística es una enfermedad que produce infecciones en los pulmones, problemas digestivos y pancreáticos. Puede deberse a múltiples factores genéticos.

³⁹ The Council on Ethical and Judicial affairs, AMA, “Multiplex genetic testing”, *Hastings Center*, vol.28, nro.4, 1998.

Es importante resaltar que los tests genéticos brindan información *prospectiva*, por lo tanto *no* posibilitan un diagnóstico o tratamiento de una enfermedad sino la determinación probabilística de una predisposición genética que en algunos casos puede ser prevenida, pero en su mayoría no tratada. No necesariamente se manifestará durante la vida de una persona, pero puede ser heredada por sus hijos.⁴⁰

Más allá de los argumentos a favor o en contra del uso de tests de predisposición genética, es claro que previamente a la aplicación de los mismos -una vez perfeccionados- debería garantizarse la comprensión de los riesgos psicológicos y sociales que el nuevo conocimiento desencadenaría. Algunas personas pueden querer optar por su derecho a no saber y dirigir sus vidas sin el peso de esperar el desarrollo posible de una enfermedad genética. Otras pueden decidir con libertad y conocimiento la realización de tests de predisposición genética, aún cuando el resultado no sea enteramente confiable y no existan tratamientos terapéuticos para la mayoría de las enfermedades que los actuales tests genéticos pronostican.

El mismo “consentimiento informado”, instrumento ético-legal del paciente para ejercer su autonomía en la toma una decisión libre e informada, merece ser redefinido a la luz del nuevo conocimiento genético. El riesgo que debe ser informado -en estos casos de test de predisposición genética- no es propiamente médico (calculable en porcentajes), debido a que no se trata de un diagnóstico o un posible tratamiento. El riesgo es prioritariamente psicológico y social. El primero, por los indudables problemas psicológicos que se causan a la persona a la cual se le adjudica el status de portador de una enfermedad incurable, con la consecuente ansiedad e incertidumbre que conllevan a la modificación de la misma identidad personal del sujeto. El riesgo social radica en la discriminación posible por parte del empleador y la evaluación de su información genética por la compañía de seguros de salud, como así también en las relaciones familiares y sociales que pueden ser perturbadas en razón del dilema de confidencialidad vs protección de daños a terceros (deber de respetar la privacidad de la información genética del individuo vs deber de informar a terceros –a familiares, a la pareja en razón de las decisiones de reproducción o para la protección de niños, etc- sobre los riesgos potenciales.⁴¹

Por todos estos motivos la Comisión de Ética del NIH decidió centrar su atención en el tema de los tests de predisposición genética. El perfeccionamiento en la información sobre los riesgos de desarrollar cáncer, ataques de corazón, la enfermedad de Huntington, etc, poseía un efecto discriminador utilizado por los aseguradores privados y de los empleadores. La protección de la privacidad y confidencialidad de la información genética se tornaba en una necesidad imperiosa, pero no la única. La ciencia no había previsto las consecuencias sociales del nuevo conocimiento genético.

La voz de las Comunidades de Discapacitados se sumó a la guerra contra la discriminación genética producto del PGH. El aumento de los exámenes prenatales parecía favorecer el aborto selectivo ante el conocimiento de alguna enfermedad genética en el feto, aún cuando dicha enfermedad probablemente no se desarrollara en vida o se desarrollara tardíamente.

La posibilidad de selección de sexo –aborto selectivo- a través de los mismos tests también registra un incremento a pesar de su prohibición por códigos éticos internacionales. Al respecto su crecimiento no parece responder a factores culturales sino a factores económicos (accede a los servicios privados de tests prenatales sólo quienes pueden pagarlos).

El temor creciente por la eugenesia⁴² condujo a las potencias (*G7 Nations*) a concertar un encuentro en Roma, abril de 1988. El encuentro buscaba responder al mensaje de las

⁴⁰ De Ortuzar, G., “Implicancias éticas y sociales de la investigación genética comunitaria”, FCSJ;UNLP, 2002

⁴¹ Véase De Ortuzar, G, “Hacia una redefinición del consentimiento informado en la práctica clínica e investigación genética”, *Revista de Filosofía y Teoría Política*, 2000.

⁴² En el siglo XIX Galton, primo de Charles Darwin, utilizó por primera vez el término “Eugenesia” para referirse al programa de mejoramiento de la especie humana. Tomó dicho término de los griegos, para quienes eugenesia significa “noble en herencia”. Propuso que la raza humana podría ser mejorada de la misma manera que se hacía con las plantas y animales. Las ideas eugenésicas de Galton se propagaron por los Estados Unidos, Gran Bretaña y Alemania, defendiendo un programa para prevenir la degeneración social. Los biólogos entendieron que el estudio de la herencia humana era esencial para resolver los problemas sociales, de comportamiento, etc. Combinando la teoría mendeliana con diversas especulaciones, llevaron adelante un claro determinismo genético en sus explicaciones, llenas de prejuicios raciales y de clase. En 1920 comenzó la aplicación de leyes de esterilización en tres generaciones de imbeciles. Posteriormente el régimen nazi demostraría la concepción de la necesidad de eliminar las razas inferiores, entendida en ese entonces como eugenesia negativa (por contraposición a la eugenesia positiva como mejoramiento de la

posiciones críticas de la ingeniería genética, quienes sostenían que la investigación podría llevar a la misma eliminación de la diversidad genética entre las personas. Otra preocupación ética universal se centraba en la necesidad de establecer la moratoria de la investigación genética en línea germinal.

La reacción hacia el uso de la terapia genética en línea germinal se expresó bajo la forma del clásico argumento de la pendiente resbaladiza: el tratamiento o eliminación de desordenes genéticos prepararía el terreno para la introducción de la eugenesia positiva, orientada a realzar, mejorar o perfeccionar a los humanos (en tamaño, fuerza, agresividad o inteligencia). También se aduce en contra de la misma el riesgo de pérdida de una variación genética importante que puede tener valor para la supervivencia futura de la especie y el riesgo de causar enfermedades desconocidas en las generaciones futuras

Generalmente hay acuerdo en que la terapia génica en línea somática, que involucra la transferencia de genes funcionales, destinada al tratamiento de enfermedades genéticas serias, no plantea ningún problema ético nuevo. En cambio, la terapia génica que involucra a gametas, óvulos fertilizados o embriones tempranos conduce a la transformación de la línea germinal. La terapia no sólo es permanente y continúa durante toda la vida del individuo afectado, sino que también el transgen se llega a transmitir hereditariamente a generaciones futuras.

El nuevo contrato social establecía que debía robustecerse la protección de la igualdad ante la ley de todos los hombres para que ninguna información sobre diversidad genética pudiera utilizarse discriminatoriamente.

Junto al PGH – identificación de todos los genes del hombre- existía un programa complementario, el Proyecto Genoma Humano de la Diversidad –PGHD-, el cual también formaba parte de un esfuerzo internacional que pretende conocer la variabilidad del genoma humano. Su fin consistía en el análisis del ácido desoxirribonucleico (ADN) de diferentes poblaciones, familias e individuos, descifrando la unidad e historia biológica fundamental de la humanidad, los movimientos de poblaciones, sus resistencias a las enfermedades, etc.

Al igual que el PGH, el proyecto sobre la diversidad genética generó temores por posibles estigmatizaciones a grupos, por la comercialización y patentización de los experimentos, por el reduccionismo genético que predomina en las explicaciones sobre problemas sociales, por el no respeto a los valores y creencias de poblaciones involucradas en dichos experimentos, etc.⁴³

Los experimentos en comunidades específicas, como por ejemplo los judíos Askenazi, despertaron un alerta general frente a las posibles consecuencias racistas de las investigaciones. En su defensa se adujo que los orígenes de las mismas respondían a motivos científicos (simplicidad y economía de la investigación con poblaciones homogéneas). No obstante, la ausencia de consentimiento informado para la utilización de la información genética de la comunidad y de los sujetos de investigación, la estigmatización y discriminación despertada hacia los judíos como consecuencia de la publicación de los resultados de la misma investigación, evidencian la necesidad de reflexionar éticamente sobre los requisitos y normas pertinentes para el manejo de la información genética. Desde los experimentos nazis con los judíos, se elaboraron códigos internacionales de investigación en seres humanos (*Código de Nuremberg, 1947; Declaración de Helsinki IV 1989*) y de investigación en poblaciones (*Declaración de Tokyo, Declaración de Manila, 1981, Pautas Internacionales para la evaluación Ética de los estudios epidemiológicos, CIOMS, etc*) para la protección de los derechos de los sujetos de experimentación y de las poblaciones. A través de la utilización del consentimiento informado, del respeto a la confidencialidad y la privacidad, se establecieron las normas básicas para garantizar la protección de la dignidad humana por sobre el desarrollo de la ciencia. Estas normas éticas fueron históricamente violadas en numerosas oportunidades, recientemente en las investigaciones genéticas desarrolladas sobre comunidades (no se respetó el uso del consentimiento informado y la confidencialidad sobre la información genética).

especie a través de la manipulación genética). Posteriormente sobrevino un movimiento reformista que contó con talentosos científicos como R. Fisher, Haldane, Hogben y Julian Huxley -conocidos como "Reforma eugenetista"- destinado a prevenir y tratar las enfermedades a través del desarrollo de la medicina genética. Véase Kevles, *In the name of eugenics*, Harvard University Press, 1997.

⁴³ véase G. de Ortúzar, "Implicancias éticas y sociales de la investigación genética comunitaria", *op.cit.*

En el campo específico de la genética existen numerosas declaraciones éticas internacionales con respecto a las consecuencias posibles y no deseadas del PGH y al PGHD: *Simposio Man and his future, Londres, 1962; Informe Splicing Life, 1982; Points to Consider Recombinant DNA Advisory Committee, 1985; Gene Therapy in Man: recommendations of European Medical Research Councils, 1988; Valencia Declaration on the Human Genome Project I y II, 1988 y 1990; Declaración de Inuyama, 1990; Avis sur la therapie genique, 1991; Informe Terapia Génica del Comité Nacional de Bioética de Italia, 1991; Report of the Committee on the Ethics of Gene Therapy, Reino Unido, 1992; Primera Conferencia Norte Sur del Genoma Humano, Caxambu, 1992; Declaración del Proyecto Genoma Humano de la Asociación Médica Mundial, 1992; Declaración de Bilbao, 1993; Statment on the principled conduct of genetic research, 1995; Convenio de Oviedo, 1997, Report of a WHO meeting on Ethical Issues in Medical Genetics, Geneva, dec. 1997; On the Human Genome and its protection in relation to human dignity and human rights, UNESCO, 1997, 2003, 2005; HUGO Statements 1997, 2000, 2002, entre otros. (Véase anexo legislativo)*

Debido a la extensión de los trabajos éticos y legales, he dedicado un anexo final legal específico el respectivo análisis de los aspectos más destacados, realizando un estudio comparativo de las legislaciones y normativas existentes más importantes.

II. RESULTADOS de ANÁLISIS Y DISCUSIÓN

II-1- MATERIALES Y MÉTODOS

La nueva tecnología y el conocimiento genético han originado, indudablemente, grandes cambios en la medicina tradicional. No obstante, sus repercusiones no se han centrado principalmente en el nivel médico. El impacto social y económico del desarrollo de la genética transformaron las mismas concepciones teóricas -filosóficas, políticas y económicas- de racionamiento en salud, modificando y replanteando sus conceptos centrales: *necesidades médicas, enfermedad, y equidad.*

En la actualidad el bien a distribuir no se centra exclusivamente en recursos materiales. Las mismas "identidades (genéticas)" de las personas pueden ser objeto de distribución, en la medida en que el acceso a la terapia génica permite modificar la denominada "lotería natural" de las personas. A partir de la aplicación de la tecnología a casos se muestra como es posible corregir rasgos indeseables -eugenesia negativa- como también mejorar rasgos o cualidades deseables -eugenesia positiva-.⁴⁴ Se plantea la distribución de capacidades "naturales".

La clásica distinción entre "lotería natural" y "lotería social" resulta insostenible. En consecuencia, el argumento principal enarbolado por Engelhard para sostener que no existe un derecho a la salud dejaría de tener sentido. Desde la posición libertaria se sostiene que la enfermedad es "un hecho infortunado (lotería natural) pero no injusto (lotería social)". No obstante, el acceso a la terapia génica convierte a la enfermedad en un hecho injusto, causa de acciones u omisiones de terceros. Nacer con una malformación congénita ya no sería resultado directo de la lotería natural cuando la información genética anticipada y la terapia génica modificarían dicha situación. Aquellos que no puedan acceder a la terapia sufrirían por las diferencias causadas por la lotería social. Aún en la concepción libertaria el concepto de enfermedad entraría en la esfera de justicia. Existiría el *derecho a no ser dañado.*

Al respecto, desde una postura liberal, Daniels sostiene que la función de la medicina consiste en permitir a la gente tener capacidades normales y no capacidades igualitarias. Tenemos obligaciones sociales de tratar enfermedades o discapacidades por su impacto en las oportunidades, pero no garantizar el mejoramiento para igualar el bienestar o la felicidad de los individuos. En Daniels, el problema se centra en su línea de base natural, biológica, para distinguir entre necesidades médicas y terapias de mejoramiento (preferencias). La misma ha sido modificada por la disposición de la información genética, al igual que el concepto de enfermedad y el concepto de "rango normal de oportunidades". Lo que hoy en día no constituye

⁴⁴ Esto se ha visto en nuestro país en operaciones fetales intrauterinas, como son los casos de espina bífida, lo cual constituye un ejemplo de eugenesia negativa efectuado antes del nacimiento. Sin embargo, los límites de lo que constituye eugenesia positiva y negativa dependerán de la concepción de enfermedad y normalidad que consideremos -véase más adelante-, en razón de que la selección y aún modificación de embriones para ser fertilizados e implantados posteriormente en el útero de la madre -aún en los casos en que se trata de evitar enfermedades hereditarias- puede ser visto como eugenesia positiva.

una enfermedad, como por ejemplo la baja estatura o el grado de inteligencia, puede ser determinada como tal en función del conocimiento de las condiciones a ser modificadas genéticamente para evitar el sufrimiento de la persona.

El análisis de la definición de enfermedad de Bernard Gert, y su confrontación con las propuestas de Daniels, nos permite alejarnos de la equivocada visión unicausal de la enfermedad de éste último (Véase "El derecho a la salud frente al desafío de la ingeniería genética"). Según Gert, una persona tiene una enfermedad sí y sólo sí posee una condición, independiente de sus creencias racionales y deseos, que le provoca sufrimiento, o un riesgo alto de sufrir daño - llámese muerte, dolor, discapacidad, pérdida de la libertad, pérdida de placer- y no existe ninguna causa de tal condición exterior a la persona. En éste punto deseamos resaltar el concepto de daño y su vinculación con el concepto de oportunidades, debido a que consideramos fundamental la relación existente entre el concepto de daño y los conceptos de enfermedad, necesidades y oportunidades para la justificación de la intervención estatal y compensación de desigualdades en salud.

Daniels no especifica criterios para determinar prioridades y necesidades en salud. El abordaje integral de las necesidades humanas y no la búsqueda de la eficacia terapéutica desde una concepción biológica de la salud, debería ser el objetivo principal que oriente la justa distribución de recursos en cada sociedad.

Brindando un enfoque universalista e integral de las necesidades humanas, Len Doyal define a las mismas: aquello que todos los individuos deben alcanzar si quieren evitar un serio daño. La satisfacción de las necesidades básicas universales tiene precedencia normativa sobre la satisfacción de deseos o preferencia de la gente. Doyal define el concepto de necesidad en referencia a lo que es requerido por la persona para optimizar su potencial de interacción social exitosa a través de la minimización de la enfermedad. La salud como la autonomía constituyen necesidades básicas de las personas para participar plenamente en su sociedad. Las personas se desarrollan como seres humanos cuando son capaces de ejercer su vida social en forma participativa. Para ser ciudadanos participativos necesitan estar lo más saludable posible y ejercer su autonomía.[#]

Continuando con la misma línea y complementando el planteo de necesidades de Doyal, A. Sen sostiene que resulta obligatoria la atención médica cuando las personas desean eliminar condiciones que los ponen en desventaja, entendiendo por desventaja una noción objetiva que incluye formas de sufrimientos como resultado de carecer de capacidades, talentos y habilidades. Según Sen, existen ciertos rasgos comunes -capacidades básicas- que permiten identificar una vida humana y sobre las cuales existe un consenso generalizado. Las capacidades originan derechos en tanto expresan intereses preponderantes que deben ser respetados para que las personas sean reconocidas en su igual dignidad. Se requiere establecer funcionamientos mínimos y capacidades. Tenemos iguales oportunidades cuando nuestro conjunto de capacidades es igual. Lo que permite medir el grado de justicia en una sociedad no es la posesión de bienes, sino las diferencias en el desarrollo de las capacidades individuales (oportunidades reales que tienen las personas de llevar adelante sus proyectos).

En relación a la distribución de recursos y a la equidad, Sen sostiene que no sólo debemos pensar cómo distribuir los recursos disponibles sino también las habilidades para transformar los recursos en capacidades actuales. Esto se debe a que las diferencias entre individuos pueden derivar en inequidades, es decir en limitaciones para el desarrollo de la persona. A diferencia de Daniels, según el cual las diferencias de capacidades son cuestiones de hecho que no deben igualarse, Sen propone la igualdad de capacidades ampliando, de esta manera, la gama de necesidades médicas que deben ser atendidas.

[#] Existen tres variables claves que afectan el grado de autonomía de las personas: las habilidades cognitivas, la capacidad psicológica y las oportunidades objetivas. La primera de ellas se refiere a la consideración social y lingüística del origen de la conciencia supeditada al desarrollo del lenguaje. La segunda se refiere a la capacidad intelectual y la autoestima: confianza para actuar y participar, formulación de objetivos, acción propia y responsabilidad. La autoestima es fundamental para las actitudes prosociales y la participación social. Si tenemos salud mental positiva esto quiere decir que gozaremos de crecimiento personal, de un sentido de identidad y unificación de fines en la vida, de tolerancia al stress y a la frustración. Por último, para hacer elecciones significativas tenemos que tener oportunidades. Y para ello se requiere optimizar las necesidades intermedias: medio físico no peligroso, seguridad en la niñez, relaciones primarias significativas, seguridad económica, educación apropiada, control reproductivo y natal.

En los últimos años, eticistas como Ronald Dworkin y John Roemer han sostenido que la justicia requiere la redistribución de los bienes sociales en orden de compensar a aquellos que posean rasgos naturales menos deseables, aspecto no suficientemente destacado por Rawls y Daniels. Las oportunidades de las personas no deberían ser significativamente limitadas por factores que no se encuentran enteramente bajo su control. Por lo tanto, la igualdad de oportunidades requiere que intervengamos para contrarrestar los efectos de "mala suerte" en la lotería natural, los cuales limitan las oportunidades del individuo.

Como el conocimiento y la terapia genética amplían las posibilidades de anticipar dichas condiciones "naturales" y de eliminarlas en algunos casos, entonces existiría la obligación de garantizar el acceso a la terapia génica. Se trata de eliminar desventajas naturales que pueden llevar a entorpecer el desarrollo de las personas. Esto implica, en políticas de salud, la ampliación de las necesidades médicas y un replanteo general de los seguros de salud, especialmente a nivel privado.⁴⁵ Por razones de espacio remitimos a los trabajos citados al pie del Informe.

II.2. RESULTADOS

Seguidamente presentaré en forma sintética los principales puntos de la discusión:

1- que el argumento de equidad actuarial de los seguros privados, aplicado a la información genética, no respeta los mismos principios de libertad de mercado, privacidad y apropiación de las ventajas individuales, violando su propio esquema de equivalencia entre cálculo-costo-riesgo por basarse en interpretaciones que responden al determinismo genético;

2- que debe apoyarse la moratoria o prohibición del acceso a la información genética por parte de los seguros privados, en razón de que el determinismo genético imperante profundizará aún más la estratificación y desigualdades que se encuentran en la misma estructura del sistema privado de salud, garantizando el exclusivo beneficio comercial de la empresa en contra del beneficio individual y social;

3- que dicha moratoria o prohibición de su acceso no constituye la solución definitiva al problema de fondo: la clasificación por riesgos de salud del seguro privado constituye un sistema injusto e inaceptable, en tanto resulta intuitivamente injusto excluir a las personas por factores que no dependen de su control y de su responsabilidad individual. En dicho sentido planteamos la reformulación del sistema privado o mercado de salud, porque el mismo no puede basarse en riesgos de salud sino en la libertad de elección del individuo, en la información sobre los costos de esas elecciones y en la responsabilidad individual (Dworkin)⁴⁶;

4- tratándose de una necesidad básica universal, como es el acceso a la salud, no podemos dejar de reconocer que los seguros de salud no pueden compararse con cualquier otra empresa comercial, debido a que el accionar de las mismas tienen consecuencias políticas y sociales. La ausencia de salud incide en las oportunidades de vida del individuo, impidiendo el desarrollo normal de su plan de vida y de su propia autonomía;

5- en este sentido constituye una responsabilidad social garantizar el acceso universal a la salud, compartiendo riesgos, dispersando costos de la enfermedad y subsidiando a los que necesiten a través de un mismo fondo común;

6- para ello se requiere ampliar el principio de no discriminación existente en la legislación internacional⁴⁷ con el fin de que el mismo no se base exclusivamente en la

⁴⁵ El objetivo fundamental del proceso de seguros es la equidad actuarial: las personas a asegurarse, con pérdida de riesgos esperadas similares o iguales, son clasificados de la misma manera. A mayor riesgo, mayor póliza. A menor riesgo, menor póliza. Nótese la distinción entre equidad actuarial e igualdad. En la equidad actuarial, las pólizas varían por riesgo. En la igualdad, todos -jóvenes, viejos, saludables, enfermos, con o sin factores asociados que aumenten significativamente la probabilidad de hacer un temprano reclamo- pagarían el mismo precio.

⁴⁶ El seguro privado de salud debe basarse en la libertad de elecciones del individuo, en la información sobre los costos de esas elecciones y en la responsabilidad individual. Los aseguradores carecerían de información para determinar las pólizas por riesgos. Para permitir la libre elección del ciudadano en el mercado de salud se requiere garantizar la igualdad en el punto de partida, tanto en lo referido al bienestar como a los ingresos (iguales circunstancias), lo cual equivale en el mundo real a la intervención del Estado para corregir las desventajas no elegidas que exigen compensación. De este modo se reflejarían las elecciones de las personas de acuerdo a sus concepciones de buena vida, permitiendo a los ciudadanos comprar seguros complementarios.

⁴⁷ Dicho principio es aplicable a cualquier decisión en relación con la obtención de información y los resultados de los análisis genéticos, extendiéndose a las relaciones en el ámbito laboral (previamente a la contratación en un puesto de trabajo o a la promoción a otro superior en la misma empresa), con compañías de seguros (seguros de enfermedad y de vida), en entidades financieras (al solicitar un préstamo), en administraciones públicas (para obtener una licencia o autorización de cualquier clase).

eliminación de barreras legales (derechos civiles y políticos), informales (sexo, raza, clase, religión, etc) o genéticas (patrimonio genético), sino en una concepción de fuerte igualdad de oportunidades que garantice el cumplimiento de los derechos sociales y humanos, como lo son el derecho al acceso a la salud y a la tecnología genética.⁴⁸

II.3. DISCUSIÓN

Retomando nuestra discusión, si las condiciones naturales producen desventajas -entendiendo por desventajas la noción objetiva que incluye formas de sufrimiento como resultado de carecer de capacidades, talentos y habilidades- entonces las mismas deben ser eliminadas cuando esto sea posible. Como el conocimiento y la terapia genética amplían las posibilidades de anticipar dichas condiciones y de eliminarlas en algunos casos, entonces existiría obligación de garantizar el acceso a la terapia genética, aún cuando se trate de eugenesia positiva. Esto significa *la ampliación de las necesidades médicas*, debido a que lo que antes era normal ahora no necesariamente lo sería.

Desde la postura igualitarista, A. Sen defiende el modelo de igualdad de capacidades. Sostiene que si es tecnológicamente factible modificar las desigualdades en las capacidades, aún cuando las mismas sean producto de la mala suerte o la desventaja natural, entonces deberíamos mitigar los efectos de la distribución de capacidades. La totalidad de las cosas que podemos hacer o ser forma el complejo conjunto de nuestras capacidades.

En relación a la equidad Sen sostiene que no sólo debemos pensar en cómo redistribuir los recursos disponibles, sino también en la habilidad para transformar los recursos en capacidades actuales. Esto se debe a que las diferencias entre los individuos pueden derivar en inequidades, es decir en limitaciones para el desarrollo de la persona -a pesar de la igualdad de los recursos-. Tenemos igualdad de oportunidades cuando el conjunto de capacidades es igual.

Según Sen, en tanto las nociones de funcionamiento y capacidades ponen el acento en las personas, éstas nos permiten realizar comparaciones interpersonales con el objetivo de guiar criterios de distribución.

Al respecto, Doyal fundamenta la existencia de necesidades universales y objetivas en todos los seres humanos "puesto que la supervivencia física y la autonomía personal son precondiciones para cualquier acción individual en cualquier cultura, constituyen las necesidades humanas más básicas- aquellas que deben satisfacerse en algún grado para que los actores puedan participar efectivamente dentro de sus formas de vida para lograr cualquier objetivo valorable."

Es importante destacar que tanto en la teoría de justicia de Rawls como en la teoría de Sen se requiere integrar la igualdad con el compromiso por la libertad y la eficiencia.

En síntesis, la nueva discusión se centraría en el concepto de *discriminación o igualdad genética* y sus implicancias para los seguros de salud, el cual nos lleva a repensar los límites y roles de la medicina, así como también los mismos conceptos tradicionales éticos o normativos aplicados a la misma: *injusticia, infortunio, lotería natural y social, necesidades médicas, tratamientos médicos y terapias de mejoramiento, normalidad, enfermedad*.

CONCLUSIÓN

Según cómo entendamos la *"igualdad de oportunidades"* ("normal funcionamiento" -Daniels-; "igualdad de capacidades"-Sen-; "igualdad de bienestar"-Cohen-Arneson), definiremos las necesidades básicas y terapias que el modelo de salud deberá garantizar a partir de la utilización de la información y terapia genética⁴⁹. Al respecto, si bien adhiero -en líneas generales- a la teoría de justicia en salud de Daniels, considero necesario replantear, a través de un giro hacia una postura intermedia entre "bienestar" y "recursos", los conceptos de igualdad de oportunidades y el criterio de acceso a salud en base a un modelo integral de necesidades y

⁴⁸ No olvidemos que en un futuro no muy lejano las mismas condiciones genéticas del individuo pasarían a depender de factores sociales (lotería social) y no de factores naturales o del azar, en tanto quien acceda a la tecnología genética podrá hacer uso de la misma para modificar sus mismas "ventajas individuales".

⁴⁹ Al respecto J. Roemer y Arneson, entre otros, han sugerido que la justicia requiere la redistribución de los bienes en orden de compensar a aquellos que posean rasgos naturales menos deseables, aspecto no suficientemente destacado por Rawls y Daniels. Por lo tanto, el acceso a dicha terapia no debería, entonces, estar restringido a considerar si la desventaja causada a la persona constituye o no "enfermedad", si es o no una "necesidad médica". Véase Daniels, et al, *From Chance to choice*, 2000

capacidades básicas. Para ello, me baso en la teoría integral de necesidades humanas de Len Doyal, teoría que me permite salvar las fallas de la teoría de Daniels. Sintéticamente, me refiero a la falta de justificación de la línea de base natural planteada por Daniels para distinguir entre necesidades médicas y terapias de mejoramiento -criterio de normal funcionamiento de la especie-; a su concepción parcial de salud y a su definición de igualdad de oportunidades basada originalmente en la concepción rawlsiana de igualdad de oportunidades con respecto a cargos (igualdad de punto de partida para la competencia), y redefinida por nuestro autor en función de su criterio de normalidad.

En líneas generales, propongo una definición de igualdad de oportunidades centrada en la libertad positiva y en el desarrollo de la autonomía crítica de la persona. Asimismo, propongo modificar el criterio general de acceso a la salud para que el mismo se base en una definición de salud encuadrada en el marco de la satisfacción integral de necesidades (aquello que todo individuo debe alcanzar si quiere evitar un serio daño). La salud es un requisito básico para participar plenamente en su sociedad. Por ello, tenemos la obligación social de garantizar el acceso a la terapia genética siempre y cuando su no acceso impacte en su oportunidad (afectando su autonomía). Esto no implica tener la obligación de garantizar la felicidad de los individuos satisfaciendo reclamos de igualar las supuestas "ventajas genéticas". No olvidemos, al respecto, que la "meritocracia genética" no escapa al determinismo genético reinante, encontrándose las desigualdades de talentos y capacidades centradas en la lotería social.

Por otra parte, a nivel aplicado recomiendo la revisión de la "discriminación genética" y la ampliación de dicho concepto a la no discriminación por razones de salud (véase Anexo I). Asimismo, considero necesario la regulación, a nivel de investigación, de la creciente apropiación del conocimiento genético y de la misma información genética por parte de megapresas comerciales para fines no médicos (véase informe post-doctoral)

AGRADECIMIENTOS

Agradezco muy especialmente al Dr. Nick Goulding y al Dr. Len Doyal, de Queen Mary, como así también al British Council y a la Fundación Antorchas, quienes me becaron para realizar gran parte de este estudio en Inglaterra. Sin la ayuda del Dr. Goulding no hubiera podido acceder a la información necesaria para la investigación ni haber tenido la oportunidad de conocer e inspirarme en una teoría tan importante, como es la teoría de las necesidades humanas de Doyal. Por otra parte, quiero agradecer al Dr. Ronald Green, Director del Instituto de Ética de Dartmouth College y del Primer Seminario ELSI - Ethical, Legal and Social Implications of the Human Genome Project-, National Institutes of Health, quien con mucha paciencia dirigió mi investigación en Estados Unidos. El contraste entre países y sistemas de salud me permitió introducirme en una problemática desconocida en ese entonces en Argentina, planteando el análisis en función de los intereses de los países en desarrollo. Esta posibilidad de estudiar estos temas se originó en la Beca de Perfeccionamiento otorgada por el CONICET, institución que –a pesar de los obstáculos- me ha impulsado a no desistir en la lucha por la investigación en la Argentina.

Para la ampliación del presente informe véase las siguientes publicaciones principales:

- de Ortúzar, M. Graciela, "Análisis crítico del concepto de enfermedad como criterio de acceso a la atención de la salud: "naturalismo" vs "normativismo", *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Vol. XXXII Nro 1, Otoño 2006, Bs As, ISSN 0325-0725- p.p.73-101,
- de Ortúzar, M Graciela, "Mejoramiento genético: ¿límite moral o necesidad médica?", en *Revista Jurídica de Buenos Aires*, Fac. de Derecho y Ccias Sociales, Bs As, edit Lexis Nexis- Abeledo Perrot, Número especial dedicado a Bioética, Coord. Por Dr. S. Bergel, Buenos Aires- 2006; ISSN 0326-7431, p.p. 157-177
- de Ortúzar, M. G., Pace, R; "Información sensible y derechos humanos: de la privacidad a la efectiva igualdad de oportunidades", *Revista Jurisprudencia Argentina*, Número especial sobre SIDA, Coord. P. Sorokin, Bs As, edit. Lexis Nexis, 2007. ISSN 0326 1190.- (en prensa)
- de Ortúzar, M. Graciela, "Seguros privados de salud: un modelo injusto e injustificable", *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Buenos Aires, Vol.XXIX, Nro.2, Primavera 2003, ISSN 0325 0725, p.p 267-283,
- de Ortúzar, M. G.; "Towards a new ethical framework for the regulation of genetic information on vulnerable populations. A question of justice"; *Journal of International Biotechnology Law*, which is bimonthly published by de Gruyter (Berlin/New York) 2008
- de Ortúzar, M. Graciela, 2003-"Towards a universal definition of benefit sharing", *Population and Genetics: Legal and Socio-Ethical Perspectives*, Knoppers, B.M. ed., Martinus Nijhoff Publishers, The Netherlands, ISBN 90-0413-678-9- p.p. 473-487
- de Ortúzar, M. Graciela,2008, "Hacia un enfoque integral en los criterios de acceso y distribución de recursos...", *Interdependencia: del bienestar a la dignidad*, Editores: T. Ausin-R.Aramayo, ISBN 9788496780-46-0, San Sebastián, 2008.
- de Ortúzar, M. Graciela, 2004, "El uso no médico de la información genética individual" en Bergel, S et.al, *Genoma humano*, Santa Fe, edit. Rubinzal Culzoni, 2004, , ISBN 950-727-584-3. pp. 283-299



-de Ortúzar, M. Graciela, - "Vulnerabilidad, libertad y justicia en investigaciones genéticas en poblaciones humanas", Actas de las V *Jornadas de Filosofía*, UNLP, ISSN 0328-6223 (C.D.)

-de Ortúzar, M. Graciela, 2002- "Información genética y seguros de salud", *Revista de Filosofía y Teoría Política*, La Plata, ISSN 0328-6223. Actas de las III *Jornadas de Jóvenes Investigadores*, Departamento de Filosofía, 2000, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, UNLP- (CD)

-de Ortúzar, M. Graciela 2002- "Hacia una redefinición del consentimiento informado aplicado a la práctica clínica y a la investigación genética", en *Revista de Filosofía y Teoría Política*, II Jornadas de Filosofía, UNLP, 1998, Número especial, p.p. 101-109 *Revista con referato*, ISSN 0328-6223, p.p.101-111

-de Ortúzar, M. Graciela, 1999-"El derecho a la salud frente al desafío de la ingeniería genética", Actas del X *Congreso Nacional de Filosofía*, AFRA, Córdoba, Noviembre 1999, Tomo II;. ISBN 987-20107-1-4-, p.p.454-457

Otros:

-de Ortúzar, M. Graciela, "Justicia en salud y genética" (Resumen de tesis), *Revista de Filosofía y Teoría Política*, La Plata, 2006, Nro. 37, ISSN 0328-6223, p.p.157-159,

-Reseña del libro compilado por Florencia y Rivera López (comp.), *Ética y genética*, Catálogos, 2003, para *Revista Latinoamericana de Filosofía*, 2005, Vol. XXXII Nro 1, Otoño 2006, p.p.138-143, ISSN 0325-0725-

ANEXO I: "INFORMACIÓN GENÉTICA HUMANA": ¿MARCO REGULATIVO?

Desde el punto de vista científico,⁵⁰ la información genética ha sido definida como *la información contenida en una secuencia de nucleótidos bases de una molécula de ácido nucléico*⁵¹. Explicado de un modo más sencillo, el cuerpo humano está conformado por un extenso número de células con similares características. Cada célula contiene 23 pares de cromosomas. Cada cromosoma contiene ADN que porta la información genética en una forma codificada. La totalidad del ADN contenida en todos los cromosomas es denominado genoma.⁵² La información genética es codificada en el ADN como secuencias de nucleótidos. Ésta información pasa de una generación a la siguiente generación, y es virtualmente inmodificable.

Considerando el posible impacto "social" del uso de la información genética, el grupo ELSI define a la información genética como: *la información sobre genes, productos del gen o características hereditarias que puedan derivar de un individuo o miembro familiar*⁵³

Una primera observación de ésta segunda definición dada nos permite vislumbrar con claridad que la información genética no se obtiene sólo a través de exámenes genéticos. Por el contrario, tanto *el examen de ADN como la historia familiar* revelan la información genética del individuo. La información genética puede, entonces, obtenerse de muestras biológicas de ADN - examen de sangre, tejidos, células extraídas de la boca o de fluidos corporales como el semen, cordón umbilical, cabellos, entre otras-; o puede obtenerse también de la información familiar registrada en las historias médicas de cada miembro familiar; o puede obtenerse de la observación del fenotipo de una persona⁵⁴; o del análisis de sus proteínas en laboratorios. Por otra parte, puede separarse el material genético de la información genética, adquiriendo la misma información genética un status propio.

Este punto es relevante con relación al tema que nos ocupa. Los seguros de salud suelen acceder a la historia familiar de las personas que solicitan los mismos. Aún cuando las legislaciones prohíban a los seguros de salud acceder a la información genética individual, mientras dicha prohibición se centre sólo en la prohibición a los seguros privados de demandar o acceder a la información suministrada por los exámenes genéticos individuales (como es el caso de la vieja reglamentación norteamericana, "Federal Solution Accountability Act 1996"), ésta prohibición será insuficiente.

Por ello, Rothenberg, propone la siguiente definición para superar dicho problema, y prohibir legalmente el uso de la información genética por los seguros privados en USA: *el*

⁵⁰El modelo de Watson y Crick estableció la estructura del ADN y el mecanismo de su replicación, permitiendo la aceptación universal del ADN como depositario de la información hereditaria. Watson y Crick sostuvieron que la secuencia precisa de bases es un código que transporta la información genética. A partir de su descubrimiento se desencadenó un alud de estudios para descifrar dicho código y estudiar cómo se transmiten y ejecutan sus instrucciones.

A modo de ilustración, el ADN de una sola célula humana puede contener una información equivalente a unas 600.000 páginas impresas de 500 palabras cada una, o una biblioteca de aproximadamente 1.000 libros. Sin duda, la estructura del ADN puede dar cuenta de la enorme diversidad de los seres vivos Curtis, H et al; *Biología*, op cit.

⁵¹ "The information contained in a sequence of nucleotide bases in a nucleic acid molecule", King, R; Stansfield, W, *Dictionary of Genetics*, Fifth Edition, Oxford, New York, 1997.

⁵² Se cree que el genoma contiene 30.000 genes y un conjunto completo de genes se presenta en cada célula del cuerpo humano. Los genes son discontinuos e incluyen regiones no codificantes, como también regiones codificantes de proteínas. Actualmente las funciones de la mayoría de las regiones no codificantes son desconocidas.

⁵³ Rothenberg, op. cit, p.110

⁵⁴ Nos referimos a las apariencias y características de la persona, lo cual nos puede permitir - junto con la información bioquímica de los exámenes clínicos- obtener la información del genotipo de la persona o del estado de los cromosomas de la persona.

*término información genética privada significa cualquier información sobre un individuo derivada de la presencia, ausencia, alteración o mutación de un gen o genes, o de la presencia o ausencia de un específico marcador o marcadores de ADN, y que ha sido obtenida de: 1- del análisis individual de ADN; 2- del análisis de ADN de una persona familiar al individuo*⁵⁵

Al respecto, la última normativa norteamericana, *Genetic Information Nondiscrimination Act*, aprobada por el Senado en Mayo de 2003⁵⁶ distingue la información genética del resto de la información médica, sin tomar en cuenta sus formas de obtención. Uno podría pensar que, si la información genética individual puede obtenerse de registros médicos y familiares, entonces es también información médica. Pero, ¿se sigue de la posible forma de obtención de la misma que la información genética es igual a la información médica?. El problema ético-legal que se plantea no se centra en la determinación de las formas de obtención de la información genética; más allá de que sea un hecho lógico que si se prohíbe usar la información genética, deberá prohibirse el uso de la misma sin importar la forma en que se la obtenga.

Ahora bien, la protección de la *confidencialidad de la información genética* en la nueva normativa norteamericana (sec.206) se basa en el tratamiento de la misma información genética como parte de la información confidencial presente en el registro médico (de acuerdo a criterios promulgados por la Secretaria de Salud y Servicios Humanos-)⁵⁷. Si diferenciamos la información genética de la información médica, y remarcamos la prohibición del uso de la primera para fines no médicos, en qué medida podemos sostener que es suficiente proteger la confidencialidad de la información genética bajo las mismas leyes de protección de la información médica en general. ¿No se seguiría, de la diferencia planteada, la necesidad de una legislación específica para regular su privacidad y confidencialidad?

Dicha respuesta legal parece adelantarse al problema que se encuentra en el comienzo de la reflexión sobre cómo determinar la regulación del uso de la información genética: ¿es especial la información genética?; ¿requiere mayor protección?; ¿es diferente del resto de la información médica?. En la literatura legal y ética encontramos diferentes respuestas a las preguntas formuladas anteriormente, sintetizadas en el debate "excepcionalismo genético" (Annas et.al.) vs. igualdad entre la información genética y la información médica (Rothstein et.al.). Pasemos a analizar cada una de dichas posturas.

- "Excepcionalismo genético"(Annas et.al.) vs. "información médica" (Rothstein et.al)-

En 1995, distinguidos Profesores de Boston University School of Public Health -Annas, Roche y Glantz⁵⁸-, argumentaron a favor del "excepcionalismo genético"- *genetic exceptionalism*-, en pos de impulsar la creación de una normativa específica sobre privacidad genética.⁵⁹ Tales autores consideran que la información genética posee características específicas que la diferencian de la información médica en general. Podemos describirla como una información privada y personal, potencialmente poderosa, con valor predictivo, sensible al *pedigree*, y permanente. En función de dichas características sostienen que se requiere niveles más altos de protección para la información médica.⁶⁰ La síntesis de la justificación dada puede ser presentada en tres puntos: 1- posee un *carácter predictivo*, es estable, puede ser almacenada por un largo período, y es, en su mayoría, desconocida para la persona (metáfora del diario

⁵⁵ Véase Karen H. Rothenberg, "Breast cancer, the genetic 'quick fix' and the jewish community", en *Health Matrix: Journal of Law -Medicine*, vol.7, 1997, Nro 1.

⁵⁶ A-En general, la información genética implica información concerniente a los tests genéticos de un individuo, a los tests genéticos de los miembros familiares⁵⁶ de ese individuo, la historia de una enfermedad o desorden en los miembros familiares de ese individuo, y (ii) que es usada para predecir riesgos de enfermedades asintomáticas o no diagnosticadas en el individuo. B-EXCEPCIÓN: el término información genética no incluirá, información sobre sexo o edad individual, información derivada de los test clínicos o de laboratorios, como exámenes químicos, sangre, análisis de orina, test de colesterol individual, usados para determinar el estado de salud o detectar trastornos o diagnosticar enfermedad, y la información sobre el examen físico del individuo. El término test genético significa el análisis del ADN humano, RNA, cromosomas, proteínas, y metabolismos, que detectan genotipos, mutaciones o cambios cromosómicos. Éste término no incluye la información descrita anteriormente en el párrafo "Excepción".

⁵⁷ Dichos criterios incluyen *Social Security Act, Health Insurance Portability and Accountability Act* of 1996

⁵⁸ Annas, G; Glantz, L; Roche, P, "Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy and Practical considerations", 1995, 23, *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 360,365.

⁵⁹ En 1998, se crea "Genetic Privacy and Non- discrimination Bill", " USA Model Genetic Privacy Act.

⁶⁰ "To the extend that we accord special status to our genes and what they reveal, genetic information is uniquely powerful and uniquely personal, and thus merits unique privacy protection" Annas et al, *op. cit*



futuro); 2- divulga, al mismo tiempo, la *información personal* de sus familiares y futuros hijos; 3- existe una preocupación legítima sobre la posibilidad de discriminación genética, ante la historia de *estigmatización* existente en las investigaciones genéticas en poblaciones humanas

Reflexionando sobre la afirmación de Annas sobre el carácter único de la información genética, uno podría pensar que ciertas enfermedades, como el SIDA, también implican algunas de las características mencionadas: 1- puede establecerse probabilísticamente el desarrollo de dicha enfermedad (lo mismo ocurre con los exámenes de hepatitis, la presión arterial alta, etc, todos éstos datos médicos tienen implicancias futuras igualmente sensibles); 2- el manejo de dicha información impactará también en su entorno familiar; y 3- traerá apajero problemas de confidencialidad, privacidad y respeto en el uso de la información, como así también estigmatización. Los riesgos psicológicos y sociales del SIDA no parecen diferenciarse de los riesgos de enfermedades genéticas, especialmente en lo referente al problema de confidencialidad y privacidad. Asimismo se sostiene que muchas de las tradicionales enfermedades poseen componentes genéticos, como sería también el caso de HIV. Algunas variaciones genéticas inhiben la adquisición de dicha enfermedad y el grado de progreso de HIV a Síndrome de Inmunodeficiencia Adquirida. En consecuencia, resultaría difícil separar la información genética de la información no genética en los registros médicos.

Sin embargo, debemos reconocer que la publicidad de la información resultante de investigaciones genéticas en poblaciones puede traer aparejado consecuencias distintas, fundamentalmente en lo referente al trazado del *pedigree* -véase más adelante el caso de la Comunidad Judía Ashkenazí- y a su carácter preventivo, mereciendo una consideración especial, tanto para el individuo como para la comunidad. El excepcionalismo genético, desarrollado por Annas, Roche y Glatz, ha generado un gran debate, que al parecer no ha finalizado. Trataremos de analizar cada una de las posiciones, mostrando los supuestos teóricos de los mismos.

En *Genetic Secret*⁶¹ Rothstein y Murray analizan críticamente el carácter especial que supone la información genética, centrándose en la imagen de misterio, poder y fuerza que proyecta dicha concepción sobre la información genética. La misma es presentada como la *fuerza que inexorablemente dominará y controlará nuestro futuro*. Según dichos autores, la *metáfora del diario futuro* genera un nuevo temor a ser dañados por el posible uso de una información que no poseemos, que no conocemos y que está fuera de nuestro control, pero a la que pueden acceder otros, violando nuestra privacidad expresada en la figura del "diario íntimo". Murray y Rothstein sostienen que la información genética no es diferente de otra información médica, no mereciendo un tratamiento especial ni legislación específica para su protección (niegan su carácter altamente sensible). Ésta afirmación es relevante a nuestro tema: si la información genética no es diferente a la información médica, no existirían razones -de acuerdo a dichos autores- para prohibir que los seguros privados de salud estratifiquen por riesgos de salud basados en la información genética. Su carácter no es predictivo, sino probabilístico, como lo son también otros exámenes médicos (HIV; Hepatitis, etc). No obstante, sí reconocen que su uso posee consecuencias sociales, para el individuo, la familia y la comunidad. Su mal uso puede generar estigmatización y discriminación. Pero no por ello es única, lo mismo ocurre en otros casos de enfermedades, como el caso del SIDA mencionado anteriormente.

Para Murray y Rothstein el excepcionalismo genético defendería, en forma encubierta, un peligroso *determinismo genético*, incentivando la creencia sobre la posibilidad de realizar predicciones a partir del estudio de la información genética. Esto desde ya llevaría a interpretaciones erróneas, ignorando la interacción necesaria entre el individuo y el medio para la expresión de enfermedades.⁶² Por otra parte, según dichos autores, la supuesta distinción entre información médica e información genética genera una artificial diferencia entre dos clases de enfermedades, genéticas y no genéticas, provocando un impacto social en salud. En

⁶¹ Rothstein, M, *Genetic Secret: protecting privacy and confidentiality in the genetic era*, Yale University Press, 1997.

⁶² En el marco de la creciente comercialización de la información genética y de los nuevos test productos de la misma, consideramos que debe tenerse sumo cuidado en la interpretación de la información genética. Nos encontramos en un nivel de investigación experimental, debiéndose preverse los riesgos psicológicos y sociales que el mal uso de la misma puede causar (mala interpretación de probabilidades, estigmatización, ansiedad, entre otros).

base a dicha distinción, sería posible que casos de enfermedades con origen genético sean siempre asegurados por los seguros privados, a partir de la prohibición del uso de la información genética para estratificar riesgos. Esto nos llevaría a una situación claramente insostenible: ante iguales necesidades médicas, como por ejemplo casos de cáncer con una causa genética y no genética respectivamente, los primeros deberán ser atendidos y los segundos no. Como consecuencia, las denominadas enfermedades no genéticas estarían en una posición de desventaja en relación a la enfermedad con causa genética.

Más allá del problema del posible uso de la información genética por los seguros privados de salud, o precisamente por el uso comercial de la misma, la mayoría de las personas temen a los testS genéticos porque temen ser estigmatizadas. En consecuencia, las personas accederían menos a los exámenes genéticos, aún cuando sean requeridos por el médico, en razón de la "discriminación social" que los mismos originan (véase caso Comunidad Ashkenazi). Según Murray, es precisamente la misma percepción del carácter especial de dicha información genética -percepción fomentada por el excepcionalismo genético- la que genera la consiguiente estigmatización. Los nuevos test genéticos provocan miedo y desconfianza en la población, provocando su rechazo popular y un entorpecimiento general en el desarrollo de las investigaciones genéticas.

-Respuestas del "excepcionalismo genético": ¿fin de una era?

Algunas de las críticas presentadas recibieron respuesta en un artículo publicado recientemente por Annas y Roche⁶³; en el cual relativizan, en parte, su "excepcionalismo genético". En primer lugar, Annas comienza rechazando la acusación de su excepcionalismo y determinismo genético, a través de la explicación del encuadre técnico de la regulación específica de la información genética y de su privacidad en EEUU. Annas compara las normativas emanadas de las Directivas Europea⁶⁴ con las normativas norteamericanas⁶⁵. Las Directivas Europeas establecen similares derechos y obligaciones en relación a diferentes clases de información. La mayoría de las naciones europeas poseen leyes "ómnibus" que regulan el uso de la información personal bajo cuatro principios: 1- criterios de obligaciones y responsabilidades con respecto al uso de la información personal, 2- procedimientos transparentes de información personal; 3- protección especial para la información sensible (concerniente a la raza, religión, creencias políticas, o salud -la información médica y la información genética entrarían en la categoría de información sensible-);4- establecimiento de derechos de control para el efectivo tratamiento de la información personal (a través de una agencia gubernamental independiente, se monitorea la implementación de la legislación nacional e internacional).⁶⁶En cambio, en EEUU- según Annas-, se diferencian los derechos y obligaciones en función de la clase de información que se encuentra implicada. Por ejemplo, no son las mismas las reglas de confidencialidad y privacidad que regulan la información médica general de la información sobre HIV, o de la información sobre trastornos mentales, o de la información sobre abuso en tratamientos. Sin embargo, *reconoce que las regulaciones federales aplican la misma normativa de privacidad para toda información médica*-.

Por ello, Annas considera que debe crearse una regulación específica para el manejo de la información genética individual. Dicha regulación estaría justificada, en primer lugar, en la demostración de que la información genética no puede reducirse a información médica⁶⁷. Si bien rechaza la idea de que sólo nuestros genes determinan nuestro futuro, continúa creyendo en la metáfora del diario futuro para proteger la información genética. He aquí que su rechazo no parece ser muy enfático ni convincente. La metáfora del diario futuro genera temor y confusión sobre el posible poder de la información genética y su interpretación. Annas fomenta así creencias e interpretaciones de la información genética basadas en el determinismo genético.

⁶³ Roche, P, Annas, G; "Law and genetics in the united states: protecting genetic privacy and genetic property", 2002.

⁶⁴ véase Swartz, J, "European Data Protection Law and Medical Privacy", *Genetic Secret*, op. cit, p.417

⁶⁵ En USA encontramos una multiplicidad de leyes sobre privacidad, no existiendo consenso alguno al respecto (algunas se fundamentan en la constitución, otras en regulaciones de estados, otras en leyes comunes)

⁶⁶ European Union's Data Protection Directive- Council of Europe's Data Protection Convention.

⁶⁷ Es curioso observar como aún cuando existe coincidencia en el punto de partida entre la actual normativa norteamericana y la postura de Annas - la normativa norteamericana diferencia la información genética de la información médica general-, no se sigue de ello su protección especial, en tanto se regula por las reglas de confidencialidad de la información médica general.

En segundo lugar, de acuerdo al citado autor, la regulación específica se basaría en la defensa de la privacidad, fundamentada en la propiedad individual de la información genética. Para Annas la información genética tiene que estar sólo en manos del individuo, ilustrando su afirmación con el ejemplo de la Ley de Oregon, 1995⁶⁸ La fundamentación de Annas de la privacidad en el concepto de propiedad del individuo conlleva importantes interpretaciones filosóficas. Sobre el concepto de privacidad, debemos señalar que el mismo es un concepto ambiguo⁶⁹. Annas define la privacidad como un concepto complejo que envuelve diferentes, aún cuando superpuestos, intereses personales. En primer lugar, implica tener el control de la información personal sobre nosotros mismos, información considerada altamente sensible (privacidad informativa). En segundo lugar, implica también una privacidad relacional, es decir, privacidad sobre con quien tenemos relaciones personales, íntimas. Finalmente, considera la privacidad en el proceso de decisión (libertad de decisión, ausencia de coerción externa e interna) y en el derecho de excluir a otros sobre nuestras cosas personales y lugares. Tradicionalmente se ha considerado como "*the right to be left alone*" ("derecho a ser dejado solo") -concepción decimonónica norteamericana, patrimonialista-.

Sin embargo, reconoce que la información genética no puede reducirse sólo al individuo, debido a que indudablemente afecta a sus parientes, hijos o futuros hijos. En tal sentido, existirían conflictos sobre derecho de acceso a la información genética presentada como propiedad individual. La estigmatización, generada en los casos de investigaciones en poblaciones genéticas, muestra los riesgos psicológicos y sociales que genera el uso de la información genética para todo los miembros de una determinada comunidad. La aplicación del consentimiento informado individual es indispensable para toda investigación con seres humanos, pero su uso no evitará la estigmatización en tanto las interpretaciones de la información genética se basen en el determinismo genético y en tanto la publicidad de los resultados de tales investigaciones se refieran a grupos étnicos o poblaciones con una clara historia de racismo y estigmatización, como lo es el caso de la comunidad judía Ashkenazi.

Por ello, el derecho a la privacidad debe estar fundamentado en la libertad y autodeterminación -concepción autonomista- como un derecho inherente a la personalidad y un derecho humano (Declaración Universal, art.12).⁷⁰ De acuerdo con el Dr. Casabona⁷¹, *el derecho a la intimidad, sin perder su característica más específica que lo configura como un derecho de defensa -frente a las injerencias o intromisiones ilícitas de los demás- ha ido evolucionando hacia posiciones más activas en el ejercicio del derecho... Esta perspectiva evolucionada ha sido desarrollada por el Tribunal Constitucional alemán, al formular la idea de la autodeterminación informativa, cuando se refieren a la facultad del individuo, derivada*

⁶⁸ Los individuos pueden pensar que tienen un derecho de propiedad sobre su ADN, incluyendo entre otros casos el derecho de restringir a otros de "traspasar" su propiedad sin su permiso. Oregon, Individual's right of ownership in DNA, Law 1995.- Oregon Revised Statutes 659.715,1998.

⁶⁹ En Europa, por ejemplo, el cuestionamiento sobre el estatus legal de la privacidad responde a cuatro factores: los avances tecnológicos en la imagen y el sonido, y la posibilidad de interceptar y grabar conversaciones telefónicas, han aumentado la capacidad de intrusión en la vida privada del individuo. En segundo lugar, la cultura de masas ha obligado a equilibrar el derecho a la privacidad y a la información (prensa), derechos que habitualmente entran en conflicto. En tercer lugar, el honor y la imagen adquieren valores personales. Por último, como consecuencia de la emergencia de sociedades pluralistas, el dominio privado se ha extendido gradualmente, disminuyendo el control del Estado. Véase al respecto Sonia Le Bris and Bartha Knoppers, "International and Comparative concepts of privacy", en Rothstein, M, *Genetic Secret, op.cit*, cap.22, p.419. Por otra parte, en el sector privado también se ha percibido que la posesión de la información constituye un instrumento imprescindible para la realización con éxito de ciertas actividades, incluso aunque con ello se afecte a la esfera privada de las personas (como sería el caso de disponer de los análisis genéticos). Véase Casabona, *op. cit*, p.144.

⁷⁰ En la mayoría de los países europeos con tradición en el derecho civil, como en el caso de España, el reconocimiento y la protección de los derechos de personalidad se encuentran bajo los principios generales del Código Civil. Si bien no existe un reconocimiento explícito de los derechos de personalidad en el citado código, su ausencia es recompensada por la afirmación de los derechos fundamentales en la constitución de 1978. El artículo 10.1. proclama, en términos generales, el derecho de respeto a la dignidad, como sus derechos fundamentales derivados, en el marco del respeto a la ley y al orden público. Asimismo, España ratifica la Declaración Universal y la Convención Europea. Esto permite una extensiva interpretación de los derechos fundamentales, incluyendo el derecho a la privacidad. El art. 18 de la Constitución española garantiza el derecho al honor, a la vida privada personal y familiar, a la propia imagen. El art. 3.1. de la Ley Orgánica de 1982 reafirma esos derechos en la ley civil. La violación de alguno de esos derechos puede dañar los otros. Pero esos derechos no son absolutos, la ley Orgánica, art. 2.1, sostiene que pueden ser limitados por ley, costumbres sociales o previas conductas del individuo. Véase Le Bris and Knoppers, "International and comparative concepts of privacy", *op cit*

⁷¹ Casabona, R, "El Tratamiento y la protección de los datos genéticos", en Federico Mayor Zaragoza y Carlos Alonso Bedate (edits), *GEN- Ética*, edit. Ariel, Barcelona, 2003, p.240



de la idea de autodeterminación, de decidir básicamente por sí mismo cuándo y dentro de qué límites procede revelar situaciones referentes a la propia vida"⁷²

En consecuencia, no entenderemos lo mismo por privacidad si lo fundamentamos en el derecho de propiedad del individuo⁷³ (EEUU; Annas) que si la fundamentamos en el respeto del individuo por su libertad y autodeterminación, respeto por su dignidad humana (Europa, UNESCO).⁷⁴ El derecho de privacidad puede ser derivado del respeto a la libertad individual (Kant)⁷⁵. La Resolución 934 relativa a la ingeniería genética del Consejo de Europa reconoce que ésta dignidad *inherente a la persona* ha estado ligada a la noción de un *derecho de herencia* que dé acceso a un patrimonio genético que no haya sufrido ninguna modificación⁷⁶. El concepto amplio de dignidad comprende tanto el dominio de lo *singular* -la persona humana- como de lo *colectivo* -la dignidad de la especie-. Al respecto, Bartha Knoppers describe el vínculo entre dignidad y genética: el respeto por la dignidad humana significa que es esencial hablar no en términos de derechos genéticos, sino más bien en términos de *protección de la herencia genética*, del control individual sobre el genoma humano y del acceso a él, y de deberes de responsabilidad colectiva respecto al mismo. Por lo tanto, la dignidad genética es única y propia de cada individuo, pero el hecho es que la humanidad del individuo es compartida por todos los demás individuos (**patrimonio común de la humanidad**). *La información genética no puede ser apropiada, debido a que caracteriza al género humano y debe prevalecer los intereses de la humanidad por conservar ese bien.*⁷⁷

En síntesis, basar la prohibición del uso de la información genética en el derecho de propiedad individual -como fundamento de la "privacidad negativa"-, lejos de proteger y restringir su uso, abriría las puertas al libre comercio de la misma información genética individual. Como mencionamos anteriormente, los mismos seguros privados poseen un interés en acceder a la información genética -aún cuando esto afecte la esfera privada de algunas personas- como instrumento de sus actividades comerciales. No debe permitirse la libre explotación de los individuos de sus propias ventajas genéticas individuales. La fundamentación de la privacidad en el derecho de propiedad abriría las puertas al libre patentamiento de la propia información genética individual. Por otra parte, justificar su prohibición exclusivamente en la "no discriminación genética", puede también incentivar un cierto determinismo genético de la personalidad. Éste punto será analizado seguidamente.

Posición intermedia: regulación según contexto de uso

En "Genetic Privacy and the Law: and end to Genetic Exceptionalism"⁷⁸ (1999), Lawrence Gostin sostiene que existen razones para brindar una protección especial a la información genética, sin que ésta constituya un privilegio absoluto. Por ejemplo, podemos reconocer que las investigaciones genéticas en poblaciones humanas han generado una fuerte estigmatización hacia la totalidad de dichos grupos o comunidades, mostrando una

⁷² Sentencia de 15 de diciembre de 1983 (BverGE, t 65pp1 yss)

⁷³ Desde una postura neoliberal, el derecho de propiedad implica controlar los beneficios y el libre acceso al mercado, no reconociendo redistribución posible para compensar la desigualdad de los demás. Sin embargo, la información genética caracteriza al género humano, razón por la cuál deberían prevalecer los intereses de la humanidad por conservar ese bien

⁷⁴ Casabona, R, "Tendencias actuales sobre las formas de protección jurídica ante las nuevas tecnologías", en *Poder Judicial*, nro.31, 1993, p.166

⁷⁵ Véase Robert Hallborg, "Principles of Liberty and the Right of Privacy", *Law and Philosophy* 5 (1986):175 y Kant, I, *Fundamentación Metafísica de las costumbres*, Colección Austral, Espasa -Calpe, 1983. Véase Convenio del Consejo de Europa, 1981, "Sobre la protección de las personas en relación con el tratamiento automatizado de datos de carácter personal" (art.6) y la Directiva Europea (art.8.2.c). Véase también la reciente Ley de autonomía del paciente e información, España, junio 2002.

⁷⁶ Bergel, S, "La declaración Universal de la UNESCO sobre el genoma humano y los derechos humanos", EN *Revista de Derecho y Genoma Humano*, Universidad de Deusto, España, 2002.

⁷⁷ La tesis de autopropiedad reconoce como derechos inalienables del individuo el controlar su propio cuerpo, sus actividades, los frutos de su trabajo. Éstos rasgos no están sujeto a consideraciones redistributivas, son derechos inalienables. No obstante, están sujeto a cuestiones redistributivas, de justicia, el uso, la enajenación, el logro de beneficios obtenidos a partir de sí. El derecho de propiedad tiende a unir el objeto con el procedimiento o la técnica. Así, quien se apropia de la tierra -medios de producción- por una condición inicial no sujeta a consentimiento, hace que todo depende de él. La naturaleza, al igual que el genoma humano, es patrimonio común de la humanidad. Su apropiación convierte en esclavos a aquellos que no lo poseen. Desde una postura comercialista-neoliberal, el derecho de propiedad implica controlar los beneficios y el libre acceso al mercado, no reconociendo redistribución posible para compensar la desigualdad de los demás. Véase Bertomeu, MJ; "Patents on Genetic Material. A New Original Accumulation" (en colaboración con Sommer, Susana) en Donchin, Ann, Dodds, Sue y Tond, Rosemarie: *Feminist Bioethics, Human Rights and the Developing World*. Rowman.Littlefield, 2003

⁷⁸ *Jurimetrics*, 40,21. Véase también "Genetic Privacy", 1995,23 *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 320, 326.



característica que posee la información genética y que no posee otra información médica: ser altamente sensible o supersensibles, no sólo para el individuo sino para toda una comunidad.⁷⁹

La legislación australiana, aún cuando reconociendo que existen rasgos especiales en la información genética, recomienda una integración entre la información genética y la información médica en el contexto médico, y una restricción de su uso para contextos no médicos. Debido a que los problemas éticos y sociales que surgen de la protección de la información genética humana abarcan una amplia gama de actividades, la regulación en áreas de investigación se centrará en códigos de ética aplicada, y los tests genéticos -semejantes a otras categorías de información médica- serán regulados por la privacidad del manejo de la información en la práctica médica. En la medida en que avance la genética, se cree que su excepcionalidad se perderá y será tratada como una herramienta más de la información médica. Por ello, se propone, entonces, regular y proteger la privacidad de la información genética de acuerdo *al contexto*. Cuando se trata del uso de la información del ADN en un contexto médico, su regulación entraría en la regulación general de la información médica. Si el contexto posee implicancias sociales, como en el caso de seguros o empleo, esos rasgos excepcionales de la información genética pueden justificar un tratamiento especial. Pero una regulación específica separada, como la norteamericana, supondría -a juicio de la comisión- un determinismo genético en el manejo de la privacidad y afectaría las políticas de salud y sus desarrollos tecnológicos. La sociedad no puede medir el valor de una persona por su estatus genético. Si lo hiciéramos, estaríamos negando la voluntad, la autonomía, el valor moral de la persona. Cuanto más insistimos en que la información genética es especial, más apoyo daremos al determinismo genético. La información genética debe ser usada para fines médicos, para reducir el dolor y el sufrimiento e incrementar la calidad de vida de las personas. Debe resistirse su uso en toda forma que permita disminuir la libertad y crear nuevas formas de injusticia social.

El caso de Australia⁸⁰ implica la seguridad de que no estamos favoreciendo diferentes niveles de protección en las enfermedades de las personas ni una interpretación determinista genética de dicha información. No obstante, la legislación australiana deberá modificar la aplicación de la ley sobre discriminación por enfermedad -*Disability Discrimination Act 1992*-, para incluir la discriminación en relación a la enfermedad pasada, presente, futura o probable, incluyendo discriminación basada en el estatus genético.⁸¹

En referencia a la regulación de la información genética en el contexto de los seguros privados, Rivera López, uno de los autores que se opone a la "hipótesis discriminativa" en el manejo de la información genética por parte de los seguros de salud, sostiene que si entendemos por práctica discriminatoria "aquella que utiliza como criterio para tratar a las personas por características que no son objetivamente relevantes para tratarlas -como su sexo, su raza, su pertenencia religiosa o política-"⁸² (definición que, por cierto, no incluye al elemento genético al que hacíamos referencia anteriormente⁸³), entonces las razones para prohibir el acceso a la información genética a los seguros de salud no se basan en argumentos de discriminación. El argumento del citado autor es simple: la información genética no es cualitativamente diferente a la información médica general utilizada para la estimación de probabilidades de enfermedades,

⁷⁹ A las características específicas mencionadas (predictividad, carácter permanente e intalterable, singularidad, soporte indestructible, vinculación con la familia, estigmatización) Casabona agrega su condición de no voluntaria, es decir transmitida por sus padres, normalmente sin la intervención de éstos. Al respecto, debemos resaltar que una de las novedades que introduce la terapia genética, aún cuando en fase experimental, es la posibilidad de modificar y seleccionar dichas características genéticas del individuo, dejando, por lo tanto, de ser exclusivamente no voluntarias. Véase Casabona, *op. cit.*, p. 236

⁸⁰ La legislación antidiscriminatoria de Australia comprende: *Sex Discrimination Act 1984*; *Racial Discrimination Act 1975*; *Disability Discrimination Act 1992*; *Human rights and Equal Opportunity Commission Act 1986*, y *Workplace Relations Act 1996*.

⁸¹ Debería enmendarse la definición de *enfermedad* en *Disability Discrimination Act*, 1992 (DDA), y de *discapacidad* en las regulaciones sobre *Human Rights and Equal Opportunity Commission Act 1986* (HREOC), para clarificar que la legislación se aplica a discriminación basada en el estatus genético, enmendar la definición de discapacidad en las regulaciones HREOC para clarificar su aplicación en la legislación a la enfermedad que puede existir en el futuro, y definir "enfermedad" en *Workplace Relations Act 1996* en referencia a la definición de enfermedad de DDA

⁸² Eduardo Rivera López, "Ética e información genética", en *Agora*, 2002

⁸³ La discriminación genética ha sido definida como la negación de derechos, privilegios u oportunidades en base a la información obtenida de test genéticos o historia familiar", en Larry Gostin, "Genetic discrimination: the use of genetically based diagnostic and prognostic test by employers and insurers", *American Journal of Law and Medicine*, 17, 1, 1991, 110

por lo tanto, si no consideráramos discriminatorio los exámenes pre-existentes, entonces no deberíamos considerar discriminatorio los exámenes genéticos.

Al respecto, en primer lugar, si bien apoyamos la hipótesis de que el uso de la información genética por parte de los seguros de salud sería tan "inequitativo" como el uso de cualquier otra información sobre la salud del individuo, en tanto consideramos no equitativo restringir el acceso a la salud por riesgos, no podemos argumentar que la razón para negar el acceso a la información genética individual a los seguros de salud sea un problema de equidad, debido a que entonces deberíamos prohibir todo uso de la información médica para estratificar pólizas de seguro. La raíz de la no equidad se encuentra en la misma estructura del sistema privado de salud, la cual es, por definición, no equitativa ni justa en el sentido utilizado anteriormente (equidad como igualdad de acceso). Los seguros privados de salud se basan en la denominada equidad actuarial, que supone la estratificación por riesgos de salud para el cálculo de primas ("discriminación actuarial justa"), lo cual equivale a un tipo de "discriminación" aceptado por contrato. Por lo tanto, si queremos criticar el uso de la información genética por parte de los seguros de salud, el punto clave a demostrar es si el uso de la misma estaría justificado bajo sus propias reglas, es decir, si la equidad actuarial fundamenta la estratificación por riesgos genéticos. Pero no podemos exigirles -a menos que pretendamos una reforma radical de los seguros de salud privados- que adopten principios externos de equidad en referencia al uso de la información genética, cuando históricamente el contrato de seguros privados ha negado la igualdad de acceso a la salud.

La razón para restringir el uso de la información genética en los seguros privados de salud no se basa en la no discriminación genética. Considerar que dicho uso debe prohibirse únicamente a través de una legislación específica de antidiscriminación genética, equivale a defender una postura excepcionalista (*Genetic exceptionalism*) en el uso de la información genética, es decir, otorgarle un carácter especial y privilegiado a la información genética.⁸⁴ ⁸⁵En tal sentido, si bien se reconoce que la preocupación por la discriminación basada en el mal uso de la información genética es un hecho real, se sostiene que brindar una protección especial para evitar su uso inapropiado puede no ser benéfico, en tanto contribuiría indirectamente a fomentar -aún más- las creencias en el determinismo genético.⁸⁶

A nivel internacional, la comunidad ha creado normativas específicas dirigidas en contra de la discriminación basada en el estatus genético (*Declaración Universal del Genoma Humano*⁸⁷, *Convenio de Oviedo*)⁸⁸, aún cuando esto llevaría a defender una concepción no integral de enfermedad, a diferenciar el acceso a la salud según causas de enfermedades, y, nuevamente, a interpretar la información genética desde el determinismo genético. Al respecto,

⁸⁴ La prohibición norteamericana del uso de la información genética pro discriminación genética no es el único caso. Como veremos más adelante, el *Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina*, el cual podría ser directamente ilegal por cualquier ciudadano español, sostiene en su artículo 11 que se prohíbe toda discriminación de una persona a causa de su patrimonio genética. De lo anterior parece seguirse un cierto reduccionismo o determinismo genético de la personalidad. Casabona, op.cit., p.258

⁸⁵ Al respecto, existen posturas críticas presentadas por las Comisiones de Reformas Legislativas de Australia, Inglaterra y Canadá, quienes sostienen: *Las preocupaciones sobre el acceso y uso de la información médica no son diferentes en las personas que tienen condiciones o predisposiciones a esas condiciones determinadas por test genéticos, de las personas que tienen esas enfermedades, actuales, futuras o recientemente atribuidas.*⁸⁵ (Nos oponemos a modificar las legislaciones existentes -y crear una nueva legislación específica de antidiscriminación genética-), debido a que eso no sólo atraería las críticas al excepcionalismo genético -esto es, considerar en forma separada las condiciones genéticas, brindándole un tratamiento especial-, sino que permitiría contradicciones esenciales con nuestro marco legislativo. Nuestra legislación actualmente considera la discriminación en base a riesgos de enfermedad futura o en fundamentos que han sido atribuidos a la persona. Centre for Law and Genetics, Submission G255, 21 December 2002

⁸⁶ Para ilustrar dicha cuestión, podemos ejemplificar con el film *Gattaca*. En la imaginaria sociedad futura presentada, se denominaban "inválidos" aquellas personas que eran "enfermos saludables", es decir, aquellos que actualmente no estaban enfermos, no tenían ningún síntoma, y podían no expresarlos nunca. Pero, dado que sólo unas pocas pre-condiciones tenían cura o podían revertirse, era fácil tratar a todos ellos como si estuvieran realmente enfermos.

⁸⁷ *La investigación en el genoma humano y los resultados de las aplicaciones abre nuevas perspectivas para el progreso de la salud del individuo y de toda la humanidad, pero.. Dicha investigación debería respetar en forma completa la dignidad, la libertad y los derechos humanos, así como también prohibir toda forma de discriminación basada en las características genéticas. Todos tienen el derecho a ser respetados por su dignidad y por sus derechos, sin ser diferenciados por sus características genéticas. Ésta dignidad convierte en un imperativo no reducir al individuo a sus características genéticas y respetar su carácter único y su diversidad* (Art.2 Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights, UNESCO, 1997- www.unesco.org)

⁸⁸ *Toda forma de discriminación contra la persona, basada en su herencia genética, está prohibida* (Art.11) Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with Regard to the Application of Biology and Medicine, 1997.

sostenemos que si se prohíbe la discriminación por orígenes genéticos en los seguros de salud, también debería prohibirse toda discriminación basada en razones de salud/enfermedad. Por ello, el caso analizado es un ejemplo paradigmático, en el cual la información genética es usada para fines médicos y preventivos en un sistema de salud caracterizado por la equidad. No obstante, tomando en consideración la inequidad existente en la mayoría de los sistemas y sociedades; tomando en consideración la rápida comercialización de los tests y productos obtenidos del uso de la información genética; tomando en consideración el flujo transnacional de éstos datos y su uso no médico; tomando en consideración sus implicancias sociales y la fuerte estigmatización que el mal uso de la misma conlleva; tomando en consideración el determinismo genético imperante y la falta de garantías universales de la aplicación del consentimiento informado individual en su acceso; resulta imprescindible impulsar normativas universales que regulen el uso de la información genética bajo criterios mínimos comunes. Sin embargo, dichas normativas no deben quedar enmarcadas bajo lemas de "antidiscriminación genética", lo cual indudablemente genera interpretaciones deterministas de la información genética y reduce a la persona a sus genes. Asimismo, como mencionamos anteriormente, consideramos que la protección de la privacidad sólo puede ser fundamentada en la autodeterminación del individuo y no en una concepción patrimonialista, con mera connotación negativa, insuficiente, desde ya, para garantizar derechos inalienables y humanos.

-Conclusiones

En términos generales hemos analizado de manera crítica la definición de información genética y los argumentos dados por el "excepcionalismo genético" para prohibir el uso de la información genética por los seguros de salud. Dicha información, como destacamos, no se obtiene sólo de los tests genéticos, sino también de la información familiar y de los registros médicos, punto importante en relación a la restricción de su acceso para los seguros de salud.

Los *argumentos excepcionalistas* (Annas) suponen una tajante diferenciación entre información genética e información médica; otorgándole un lugar privilegiado, único y especial a la primera. El estatus privilegiado de la información genética (basado en su carácter predictivo, en sus implicancias familiares y en la posible estigmatización a las comunidades), se encuentra reflejado en la protección especial de la misma a través de legislaciones específicas antidiscriminatorias.

La *corriente contraria* (Rothenberg) considera que el carácter único otorgado a la información genética, fomenta la creencia en el *determinismo genético* y la interpretación determinista de los tests genéticos. La información genética es sólo información médica.

Desde una *postura intermedia*, aún cuando reconociendo que existen rasgos especiales en la información genética, se recomienda la integración entre la información genética y la información médica en el contexto médico, y una *restricción de su uso para contextos no médicos* (Ej, legislación australiana). En éste sentido se considera que las preocupaciones sobre el acceso y uso de la información médica no son diferentes en las personas que tienen condiciones o predisposiciones a esas condiciones determinadas por tests genéticos de las personas que tienen esas enfermedades actuales, futuras o recientemente atribuidas. No se favorecen diferentes niveles de protección en las enfermedades. Se considera la discriminación en base a riesgos de enfermedad futura o en fundamentos que han sido atribuidos a la persona, pero no se fomenta el determinismo genético ni la necesidad de una legislación específica antidiscriminatoria basada en el excepcionalismo genético.

Al respecto, la clave está en criticar la justificación última que fundamenta *las leyes de discriminación genética*. En el caso de Annas, esta se basa en una concepción negativa y patrimonialista del concepto de privacidad. Por ello, presento una concepción alternativa de privacidad basada en la "*autodeterminación informativa*". Por lo tanto, el derecho de privacidad puede ser derivado del respeto de la dignidad humana de la persona. Y en relación a este último punto, encontramos dos niveles comprendidos por el *concepto amplio de dignidad*: el dominio de lo singular -la persona humana- y el dominio colectivo- la dignidad de la especie-, la cual implica la noción de un derecho de herencia-. Por esta razón, la información genética no puede ser apropiada, debido a que caracteriza al género humano y deben prevalecer los intereses de la humanidad por conservar ese bien.



Si bien compartimos la necesidad de regular el uso de la información genética y proteger a todo individuo del uso indebido de la misma, consideramos que dicha regulación debe realizarse a nivel internacional, en razón de la inequidad existente en la mayoría de las sociedades, y tomando en consideración el flujo transnacional y la comercialización de la información genética. Se debe respetar el marco legal existente en derechos humanos, de acuerdo a un enfoque que regule la información genética por contexto de uso y finalidades. Debe evitarse fomentar toda forma de determinismo genético, porque ocasiona temor en la población y desconfianza hacia el uso científico y médico de dicha información. La información genética, y en especial el posible mal uso de la misma, requiere regulación. Pero dicha regulación, por las razones expuestas, no debe basarse en la "no discriminación genética" o en una defensa negativa de la privacidad fundamentada en el derecho de propiedad.⁸⁹

BIBLIOGRAFÍA

- American Medical Association, The Council on Ethical and Judicial Affairs, "Multiplex Genetic Testing", *Hasting Center Report*, 28,4,15-23,july-august 1998
- Annas, G. J. and Elias, S,edit, *Gene Mapping, using Law and Ethics as Guides*, Oxford University Press, New York, 1992.
- Alper,Jand Beckwith,J, "Genetic Fatalism and social policy: the implications of behavior genetics research", *Yale Journal of Biology and Medicine*, 66,511-524,1993.
- Bartels, D; LeRoy, B, Caplan, A. edits., *Prescribing our future, Ethical Challenges in Genetic Counseling*,ADLINE DE GRUYTER, New York,1993.
- Bayón,M.J., "Causalidad ,consecuencialismo y deontologismo", *Doxa* 6, 1989.
- Beauchamp and Childress, *Principles of Biomedical Ethics*, New York, Oxford University Press,1994, fourth edition.
- Bertomeu, M.J., " Ética aplicada y problemas de aplicación en ética. El ejemplo de la bioética", *Revista Latinoamericana de Filosofía*, Vol.18, nro.2, 1992, 353-364.
- Bertomeu, M.Julia, Vidiella,G., "Persona moral y derecho a la salud", en *Cuadernos del Programa Regional de Bioética* Nro.4,OPS, Chile,1997.
- Bertomeu, M.Julia, Vidiella,G., "Asistir o capacitar. En defensa de un derecho a la salud", *Perspectivas bioéticas en las Américas*,vol.1, Nro.1, 1996.
- Bertomeu, M.Julia, "El eticista como *anthropos megalopsychos*". De la tiranía de los principios a la tiranía de los expertos, *Análisis filosófico*, vol XVII, Nro.2.
- Brandt, R, *A theory of the good and the right*, Oxford, Clarendon Press,1979,
- Brennan,G y Pettit,P, "Restrictive Consequentialism"; *Australasian Journal of Philosophy* 64, 4,1986.
- Buchanam, A, "The right to a decent minimum of health care", *Philosophical and Public Affairs*, vol.XIII,1984.
- Byne,W, "The Biological evidence challenged", *Scientific American*,may,50-55,1994.
- Carey,J, "The Biotech Century", *Business Week*, march 10,78-92,1997.
- Clarke, A .edit, *Genetic Counseling. Practice and Principles*,*Professional Ethics*, ROUTLEDGE, London and New York,1994.
- Cohen, G., "On the currency of egalitarian justice", *Ethics* 99, 906-944, 1989.
- Cook-Deegan, R, *The Gene War, Science, Politics and The Human Genome*, Norton, 1995.
- Childress,J, *Practical Reasoning in Bioethics*,Indiana University Press,1997
- Daniels, N, *Just health Care*, Cambridge University Press,1985.
- Daniels, N, "Equality of what: Welfare, resources, or capabilities?";*Philosophical and Phenomenological Research* 50, 1990, p.273-296.
- Daniels, N,"Insurability and the HIV problem. Ethical Issues in Unverwriting", *Milbank Quarterly* 68,4,497-526,1990.
- Doksum, T. And Bernhardt,B, "Population based carrier screening for Cystic Fibrosis", *Clinical Obstetrics and Gynecology*,39,4,763-771,1996.
- Dworkin,R, "What is equality?", *Philosophy and public affairs* 10,185-246,1982.
- Dworkin, R.B, *Limits, The Role of the Law inBioethical Decision Making*, Indiana University Press,1996.
- Engelhardt, T, *The foundation of Bioethics*, New York, Oxford University Press.
- Fackelmann,K, "Rusty Organs: researchers identify the gene for Iron –overload disease", *Science News*, 151,46-47,1997.
- Feldman,G, " Is genetic Testing right for you?", *Self*, oct.187-192,1996.
- Finucane, Brenda, " Should all pregnant women be offered carrier testing for fragile X Syndrome?", *Clinical Obstetrics and Gynecology*,39,4, 772-782,1996.
- Foster, M et al, "Communal discourse as a supplement to informed consent for genetic research", *Nature Genetics*,17,november,277-279,1997.
- Gert, B, et. Al., *Morality and the New Genetics*, Jones and Bartlett Publishers, ,1996
- Gert, B, *Morality: a new justification of moral rules*, New York, Oxford University Press, 1988 .
- Gert, B,*Bioethics*, Oxford University Press ,1998.
- Goldgar,D et.al, "A common BRCA1 mutation in the Ashkenazim", *Nature Genetics* 11, 113-114,1995.
- Goodman, K edit, *Ethics, computing and Medicine*, Cambridge University Press,1998.
- Goldman,D, "High anxiety", *Science*,274,1483,1996.
- Green,R, "Parental autonomy and the obligation not to harm one's child genetically", *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 25,5-15, 1997.
- Green, R, "Health care and a justice in contract theory perspective", en R. Veatch and R. Branson ed., *Ethics and Health Policy* , Cambridge, 1985.
- Griffim, J, "Modern Utilitarianism"; *Revue Internationale de Philosophie* XXXVI 3, 141.

⁸⁹ Consideramos como modelo de normativa internacional, la impulsada actualmente por la UNESCO en la cual -en términos generales- se garantiza el consentimiento libre e informado para todo uso de la información genética, la confidencialidad de la información y el anonimato de la misma, el fin médico y la equidad en su uso, y la restricción del acceso a la información genética individual en contextos comerciales UNESCO,2003

- Guariglia, O, *Moralidad. Ética universalista y sujeto moral*, México, FCE,1996.
- Guariglia, O, Bertomeu, M.J., Vidiella, G, *Democracia y Estado de Bienestar*, Bs.As, Centro Editor de América Latina, 1993.
- Hamer, D, "The heritability of happiness", *Nature Genetics*, 14,125-126,1996.
- Harsanyi, J, "Can the maximin principle serve as a basis for morality? A critique of John Rawls 's Theory", *American Political Science Review* 69,1975
- Harsanyi, J, *Fundamentación de la metafísica de las costumbres*, Madrid, Espasa Calpe,1981.
- Herbert, W., "Politics of Biology", *US News and World Report*, april 21,72-80,1997.
- Juengst, E, "Self-critical federal Science? The Ethics Experiment within the US Human Genome Project", *Social Philosophy and Policy*,13,2,63-95,1996.
- Juengst, E, "Group as gatekeepers to genetic research.", *Kennedy Institute of Ethics Journal*,8,2,183-200,1998.
- Kant, I., *Crítica de la razón Práctica* Madrid, Espasa Calpe,1975.
- Kass, L, "The wisdom of repugnance", *The New Republic*, june 2, 17-26.
- Kevles, D.J., *In the name of Eugenics, Genetics and the uses of human heredity* Harvard University Press , second edition, 1997
- Kevles, D.J and Hood Leroy edit., *The code of codes, Scientific and Social Issues in The Human Genome Project*, Harvard University Press, Massachusetts, London, England,1992.
- Koehler, J, "One in millions, billions and trillions.lessons from People v. Collins"for people v. Simpson", *Journal of legal education*, 47, 214-223,1997.
- Koehler, J, "Error and exaggeration in the presentation of DNA evidence at trial", *Jurimetrics journal*,34,21-39,1993.
- LeRoy, W and Palmer, J.G., *The Ethics of Human gene Therapy*, Oxford University Press,1997.
- LeVay, S and Dean, H, "Evidence for a biological influence in male homosexuality", *Scientific American*, may, 44-49, 1994.
- Lewis, R, *Human Genetics, Concepts and applications*, Mc Graw-Hill, USA, 1997.
- Marshall, E, "ELSI's Cystic Fibrosis Experiment", *Science*, 274-489,1996.
- Mill, J.S., *Utilitarismo*, Madrid, Alianza,1984.
- Murphy, T and Lappé, M, edit., *Justice and The Human Genome Project*, University of California Press,1994.
- Nozick, R, *Anarchy, State and Utopia*, New York, Basic Books, 1974.(Versión española Nozick, *Anarquía, Estado y Utopía*, México, Bs As, FCE, 1991)
- Rawls, J, *Teoría de Justicia*, FCE, México, ed.1993.
- Rawls, J, *Liberalismo político*, FCE, 1995
- Rawls, J, "Kantian constructivism in moral theory", *Journal of Philosophy* 77,1980,159-185.(Versión española, Rawls, *Justicia como equidad*, Tecnos, Madrid,1986)-S
- Rivera López, *Los presupuestos morales del liberalismo*, Centro de Estudios Políticos y Constitucionales, Madrid, Tecnos,1997.
- Robertson, J, *Children of choice, Freedom and the New Reproductive technologies*, Princeton University Press, New Jersey,1994
- Rothenberg, K, "Breast cancer, the genetic quick fix, and the Jewish Community", *Health Matrix: Journal of Law- Medicine, Case Western Reserve University School*, 7,1, 97-124.
- Rothenberg, K and Thomson, E, *Women and Prenatal Testing, Facing the Challenges of Genetic Technology*, Ohio State University Press, COLUMBUS,1994.
- Rothstein, M. A. edit., *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, New Haven and London,1997.
- Santos y Vargas, "Implicaciones éticas de la manipulación genética de la vida, PRHSJ vol.15, Nro.4, 303-307, diciembre 1996.
- Sen, A, "Justice. Means vs. freedoms", *Philosophy and public affairs* 19, 11-121,1990.
- Sen, A, *Utilitarianism and beyond*, Cambridge University Press,1982.
- Sen, A, "Well-being, agency and freedom"; *Journal of Philosophy*, 82,1985.
- Silver, L.M., *Remaking Eden, Cloning and Beyond in a Brave New World*, Avon Books, New York,1997.
- Singer, P, *Ética Práctica*, Cambridge University Press,1995.
- Stipp, D, "Gene chip breakthrough", *Fortune*, march 31, 56-67,1997.
- Struewing, J. et al., "The carrier frequency of the BRCA 1 185delAG mutation is approximately 1 % in Ashkenazi jewish Individuals.", *Nature Genetics*, 11, 198-200,1995..
- Vidiella, G, *Tesis de Doctorado en Filosofía*, Universidad Nacional de Buenos Aires,1996.
- Watson, J, *The double helix, A personal account of the discovery of the Structure of DNA*, A Norton Critical Edition, 1980.
- Walzer, *Las esferas de la justicia*, FCE,1997.
- Wertz, D and Fletcher, J, "A critique of some feminist challenges to prenatal diagnosis", *Journal of Women's Health*, 2,2,173-188, 1993.
- Wertz, D and Fletcher, J, "Ethical and Social issues in Prenatal Sex selection: a survey of geneticists in 37 nations", *Social Science Medicine*,46,2,255-273.
- Wexler, A., *Mapping fate. A memoir of family, risk, and genetic research*, University of California Press, 1996.
- Williams B. and Smart JCC, *Utilitarianism for and against*, Oxford, The Clarendon Press, 1973.
- Proposed International Guidelines on Ethical issues in medical genetics and genetic services*, World Health Organization, *Human Genome Programme*,1998.
- *Statement on the Principled Conduct of Genetics research, Ethical, legal and social issues committee report to HUGO Council*, 1995 (Comentario crítico: "Código ético de HUGO", publ. en *Gaceta Méd.*, México, vol.132, nro.4.,1997).
- UNESCO, Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights,1997. (Comentario crítico:"UNESCO, Genetics and human rights", *Ethics Journal, Kennedy Institute*,1997)
- Declaración de Bilbao, Encuentro Internacional sobre el derecho ante el Proyecto Genoma Humano*, 1994. (Publ. y comentario crítico *Rev.Méd. Chile*, 705-708,1994).
- Código de Nuremberg* (The Nuremberg Code),1947.
- Informe Belmont*. (The Belmont Report, Ethical guidelines for the protection of human subjects), 1978.
- Declaración de Helsinki IV* (The Helsinki Declaration), Asociación Mundial de la Salud, 1989
- Pautas Internacionales para la evaluación ética de los estudios epidemiológicos*, CIOMS.
- "Convenio Europeo de Bioética", publ. *Revista del Programa Regional de Bioética*, OPS,1997.

