

IMPLICACIONES JURÍDICAS DE LA INVESTIGACIÓN EN EL GENOMA HUMANO

ERNESTO RENGIFO GARCÍA

El presente documento contendrá sólo una presentación general de las principales implicaciones jurídicas que para el jurista del milenio que se inicia tiene el desarrollo extraordinario del conocimiento científico en el área de la genética humana. Se mirarán tres aspectos fundamentales: el régimen jurídico de protección de las investigaciones sobre el genoma humano, las pruebas genéticas y su incidencia en derechos fundamentales (derecho a la intimidad, derecho a no saber) y la discusión ética y jurídica que plantea la terapia génica.

En palabras sencillas, el genoma humano es un cordón formado por la molécula de ADN, de unos dos metros de longitud en su estado enroscado, que comprende entre 50 mil y 100 mil genes situados en los cromosomas. Cada célula humana contiene 46 cromosomas, excepto los espermáticos del hombre y los óvulos maduros de la mujer, cada uno de los cuales contiene 23. Esos cuarenta y seis cromosomas son en realidad veintitrés pares, y tan solo uno de ellos determina el sexo. En los genes están impresas instrucciones bioquímicas para la producción de las proteínas que determinan desde el color

de nuestros ojos hasta la propensión a padecer el cáncer. El Proyecto Genoma Humano pretende descifrar la secuencia y función de cada uno de estos genes, lo cual abrirá la puerta a la curación de unas dos mil enfermedades hereditarias y a la comprensión de los mecanismos básicos de la vida y la muerte de los organismos vivos. Para resaltar la importancia económica del proyecto es menester anotar, por ejemplo, que un solo gen, si expresa una proteína que puede ser utilizada como una droga, puede representar unos beneficios anuales de 500 millones de dólares.

El Proyecto Genoma Humano, lanzado por Estados Unidos, se propone analizar la estructura del ADN humano hasta llegar a determinar su patrimonio genético. Se trata de descifrar 3.500 millones de caracteres escritos tan solo en cuatro letras (ATGC, esto es, *Adenina*, *Thymina*, *Guanina* y *Cytosina*), cuya ordenación determina las secuencias genéticas que contienen las instrucciones que nos permiten vivir y pensar. Un error en dichas instrucciones es susceptible de traducirse en una enfermedad de origen genético, o mejor, en un estado patológico de etiología genética¹.

1. Como ejemplos de trastornos de reconocido origen genético se tienen: artritis, asma,

Ahora bien, el empleo de los organismos vivos o sus componentes en procesos industriales, sobre todo mediando la manipulación del material genético, es una nueva tecnología conocida con el nombre de biotecnología, la cual consiste en la aplicación de los principios científicos y de ingeniería al procesamiento de materiales biológicos para la obtención de bienes y servicios. En otros términos, la biotecnología moderna significa cualquier técnica que utilice organismos o procesos vivos para crear o modificar productos, mejorar plantas o animales o desarrollar microorganismos para usos específicos. El uso de técnicas como el ADN recombinante, la fusión nuclear, la microinyección transgénica, etc., han despejado el camino de atrevidos avances en medicina, farmacia, alimentación y medio ambiente.

La explotación comercial del conocimiento científico (elaboración de alimentos, medicinas, productos agroindustriales, etc.) ha hecho que la distinción entre ciencia básica y ciencia aplicada se haya diluido a tal punto que cada día va a ser más extraño observar, usar o disfrutar del conocimiento científico en forma gratuita. Los grandes centros en donde se produce o se desarrolla dicho conocimiento claman y reclaman una adecuada protección jurídica que sirva como medio para compensar sus esfuerzos de investigación y desarrollo. Es decir, se buscan instrumentos jurídicos que socialicen los costos en *research and development* o que éstos se internacionalicen. Y los instrumentos jurídicos que se han sugerido y

defendido son los derechos de autor, las patentes y la transferencia de tecnología.

I. DERECHOS DE AUTOR

En cuanto a la protección del desarrollo científico del genoma humano por los derechos de autor, Milagros del Corral ha dicho: “La información genética bruta no es protegible, y más que ninguna otra información puede considerarse patrimonio de la humanidad; jurídicamente hablando, se trata de una información de dominio público [...] los genes equivaldrían a los algoritmos, que en sí mismos no están protegidos. Sólo sería protegible bajo el régimen de patentes una secuencia genética modificada o transformada de tal manera que fuera susceptible de generar ventajas médicas, agrícolas o industriales. Es el caso Chakraborty, a quien en 1980 se le concedió en Estados Unidos la patente de una bacteria modificada por ingeniería genética para utilidades agrícolas e industriales”. Sin embargo, para la autora el genoma puede ser protegible como una obra de creación intelectual, es decir, por el régimen del derecho de autor, por cuanto éste protege las creaciones literarias, artísticas y científicas, y dentro de estas últimas se ubicaría el Proyecto Genoma Humano. En otros términos, la autora plantea la posibilidad de auscultar la protección del genoma desarrollando la noción de “obra científica” en el marco de la Convención Universal sobre Derecho de Autor, adoptada bajo los auspicios de la UNESCO: “Como acertada-

cánceres, diabetes, distrofia muscular, drepanocitemia (anemia de células falciformes), enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Tay-Sachs, esclerosis lateral, amiotrófica, esclerosis múltiple, espina bífida, esquizofrenia, fibrosis quística, hemofilia, hipercolesterolemia, hipertensión arterial, neurofibromatosis, síndrome de Down.

mente apunta Gros, cabe además temer que, de no encontrarse un marco jurídico adecuado que asegure una protección razonable a los países que están haciendo tan formidable esfuerzo intelectual y económico, las informaciones que se elaboren sobre las secuencias del genoma serán retenidas por quien las posea hasta que puedan desarrollarse modificaciones, manipulaciones genéticas o productos directamente explotables cuya patentabilidad resulte indiscutible...².

Pese a lo inteligente de la postura sugerida, la protección vía derechos de autor no ha sido acogida a nivel internacional, ante todo porque la idea de equiparar la información genética a los programas de computador no tiene sustento legal y por cuanto las secuencias genéticas no son creaciones intelectuales ni poseen el atributo de la originalidad (presupuesto de la protección por el derecho de autor). Esperanza Buitrago señala: “Si bien es cierto que encontramos tanto en el programa de computación y en el establecimiento de la información genética un esfuerzo intelectual y modalidades de expresión similares entre la estructura del ADN y las notaciones binarias de los programas, empleando ambos además un lenguaje no convencional (podría decirse que artificial en ambos casos), se observa que mientras la elaboración de un programa de computación supone un esfuerzo intelectual de creación, por demás original, en el caso de la información genética no es necesario que haya creación intelectual pues la secuencia está ahí, en la

realidad, al alcance de cualquier investigador que quiera descifrarla”³.

II. DERECHO DE PATENTES

Principio rector en el derecho de patentes es que se protegen las invenciones, pero no los descubrimientos por cuanto a éstos les falta el resultado industrial; sin embargo, la tendencia en los países industrializados es la de extender la protección de la patente incluso a los descubrimientos en la medida en que se afirma que descubrir algo en un momento histórico de tan impresionante desarrollo tecnológico y de divulgación de los conocimientos que tiene el hombre sobre la naturaleza envuelve en sí mismo mérito, esfuerzo, trabajo, investigación. Y si lo que persigue la propiedad intelectual es precisamente compensar el esfuerzo y la investigación e internacionalizar los costos de la misma, qué mejor sería que retribuirle al explorador o descubridor su empeño con la concesión de una patente, esto es, con el otorgamiento de un derecho de explotación exclusiva sobre su descubrimiento (*ius excludendi alios*). Empero, sobre esto no hay uniformidad y se sigue insistiendo en que la protección es sólo para las invenciones.

La Guía para el Examen en la Oficina de Patentes Europea dice que “si un hombre encuentra una nueva propiedad de un artículo o material conocido, ello es un procedimiento no patentable. Sin embargo, si logra que esa propiedad tenga

2. Milagros del Corral. *Aspectos Jurídicos de la Protección del Genoma*, ponencia en el Simposio Internacional sobre el Genoma, Bilbao, 1993, pp. 4 y 15.

³ Esperanza Buitrago. *Información genética y derecho de autor. Problemática en relación con la analogía comparativa del software*, ensayo inédito, Bogotá, 1998, p. 9.

un uso práctico, habrá obtenido una invención que puede ser patentada” (parte C, cap. IV, 2.1). Se puede afirmar que un resultado de investigación puede ser o no ser considerado una invención, dependiendo siempre de su aplicación industrial; o mejor, un descubrimiento puede ser catalogado como invención cuando tenga aplicación industrial. Los resultados de la investigación biológica o genética pueden considerarse en algunos casos como descubrimientos, pero su aplicación industrial les puede conferir el carácter de invenciones susceptibles de patentarse. Un descubrimiento puede ser la antesala de una invención en la medida en que cuando se le dota de aplicación industrial deviene de protección mediante patente. En este orden de ideas, sería patentable la aplicación de una muestra de material genético a la cual se le hace cumplir una función que no estaba prevista. Las nuevas tecnologías en el campo biotecnológico en su gran mayoría se basan en descubrimientos científicos, pues al tratarse de materia viva el resultado todavía se considera descubrimiento. Si a una secuencia de genes se le conoce su aplicación médica, podría ser objeto de patente, pero si la función es desconocida, la secuencia está todavía en el nivel de descubrimiento no patentable. Es decir: no es patentable una secuencia de genes con funciones terapéuticas o industriales desconocidas.

Es importante mencionar que el tema de patentes en la materia viva es objeto de cuestionamientos éticos, jurídicos, culturales. Para algunos, el cuerpo humano en todos sus componentes –células, tejidos, órganos y genoma– no tiene precio y, por tanto, no puede ser fuente de beneficios, es decir, al no ser la persona

humana y la humanidad una mercancía, no puede ser objeto de derechos de naturaleza patrimonial; sin embargo, está ya establecido en el mundo industrializado –no sin opositores– que las invenciones derivadas de material genético humano o que contengan material genético humano se consideran por lo general patentables. También son patentables los genes humanos y las secuencias de ADN de finalidad demostrada, así como los procesos conexos.

Sobre la patentabilidad de los genes ha dicho J. Straus: “Desde la definición de los genes como secuencias ordenadas de nucleótidos, es decir [...] ADN, debe haber quedado manifiesto que son entidades químicas y, por lo tanto, han sido tratadas en consonancia como tales. Al igual de lo que ocurre con otras sustancias químicas que se producen naturalmente, ni el hecho del descubrimiento como tales se considera invención, ni el requisito de la novedad plantea problemas sustanciales. De acuerdo con las Directrices de Examen de la Oficina Europea de Patentes, puede ser patentada *per se* la sustancia encontrada en la naturaleza que, en primer lugar, deba ser aislada de su entorno y pueda ser debidamente caracterizada por su estructura, por el proceso mediante el cual se obtiene o por cualesquiera otros parámetros, y que sea “nueva” en el sentido absoluto de carecer de existencia anteriormente reconocida, siempre que el inventor revele el modo de obtenerla de un modo repetible. Dado que las secuencias del ADN genómico deben ser reconocidas y aisladas a partir de un medio natural complejo, se consideran patentables si el inventor indica el método de su reproducción repetible [...] Estas reglas han sido aplicadas anteriormente por las autoridades de

concesión de patentes y los tribunales con independencia de si los genes en juego eran bacterianos, animales, vegetales o humanos”⁴.

Lo cierto es que al decirse que el ADN es una entidad química como cualquier otra se descarta la postura que la califica como parte integrante del cuerpo humano y se defiende aquella que lo ve como un material que se convierte en inerte y, por lo tanto, patentable. De todas formas debe quedar claro que las patentes no se deben aplicar a las secuencias de ADN sino a los productos que se obtienen y cuya utilidad esté demostrada. En otras palabras, las secuencias genéticas de función desconocida no pueden ser objeto de patente; sólo se podría exigir el derecho a patentar cuando se llegara a conocer su función biológica.

III. ETAPAS EN EL CAMINO HACIA LA BIOTECNOLOGÍA

Se sabe que el cuerpo humano está compuesto de genes, células, tejidos y órganos; empero, el gran poder de manipulación sobre la materia genética humana tiene los siguientes hitos históricos⁵:

- 1665 Robert Hooke describe las células y les da nombre.
- 1866 Gregor Mendel publica experimentos con plantas híbridas, donde esboza los principios de la herencia.

- 1869 Johann Miescher lleva a cabo el primer análisis químico del ácido nucleico.
- 1902 Archibald Garrod intuye que los genes consisten en instrucciones para formar proteínas.
- 1910 Thomas Hunt Morgan establece que los genes están localizados en los cromosomas.
- 1928 Fred Griffith descubre un “principio transformador” (material genético) que transmite el carácter de virulencia de células bacterianas muertas a vivas.
- 1941 George Beadle y Edward Tatum establecen que cada gen produce una enzima.
- 1944 Oswald Avery y su equipo demuestran que el principio transformador de Griffith es el ADN.
- 1953 James Watson y Francis Crick deducen la estructura del ADN: una doble hélice.
- 1967 Har Gobind Khorana y Marshall Nirenberg descifran el código genético.
- 2000 Crick y Venter notifican que se ha conseguido descifrar el 97% del genoma, del cual el 85% se ha secuenciado de manera precisa. Se prevé que hacia el año 2003 se completará el mapa del genoma en un 100%.

4. Joseph Straus. “Patenting Human Genes In Europe, Past Developments and Prospects for the Future”, en *IIC*, vol. 26 N° 6, 1995, p. 926.

5. Los hitos hasta 1967 son extraídos de Eric S. Grace. *La biotecnología al desnudo*, Barcelona, Anagrama, 1997, p. 50.

Los descubrimientos de Mendel nos brindaron el concepto de gen como una presencia física real en el interior de las células. El siguiente paso sería descubrir en qué consiste esta presencia física.

El ADN es el vehículo de transporte de la información genética, pero no desempeña directamente la función de formar las proteínas. Esta queda encomendada a un ácido nucleico similar, el ARN (ácido ribonucleico) que ejecuta las instrucciones del ADN. Esencialmente, el ARN monta las proteínas, de aminoácido en aminoácido, utilizando como guía la secuencia de nucleótidos a lo largo de un filamento de ADN (es decir, un gen).

Así pues, la función de un gen es producir una proteína y el poder de la biotecnología nace del conocimiento sobre proteínas concretas y, en especial, de las instrucciones genéticas a partir de las cuales se forman⁶. Un gen es un segmento de ADN con una secuencia exclusiva de nucleótidos⁷ que codifica la información necesaria para el ensamblaje de determinados aminoácidos a fin de formar una proteína específica o particular.

IV. ¿QUÉ SE PUEDE PATENTAR?

– Microbios genéticamente alterados, tales como bacterias, hongos, algas, otros organismos monocelulares y virus.

– Microbios no conocidos antes, si el invento incluye algún aspecto no presente en la naturaleza o excluye su uso tal como se encuentra en ella.

– Técnicas para manipular genéticamente o utilizar microbios, plantas y animales.

– Linajes de células (células genéticamente distintas y su descendencia originada por división celular normal).

– Genes, plásmidos, vectores y demás fragmentos de ADN, definidos por alguna característica técnica, tal como una secuencia de ácido nucleico o un mapa de restricción.

– Anticuerpos monoclonales.

– Proteínas obtenidas mediante un proceso de ingeniería genética, si poseen propiedades no presentes en otras ya conocidas.

– Genes animales, vegetales y humanos.

Hasta hace muy poco tiempo, al cuerpo humano, a sus partes y órganos, a sus productos y al cadáver, se les negaba la categoría de bien, jurídicamente hablando, y disponer de él viciaba el acto que a él se refería por constituir objeto ilícito; hoy en día se acepta, con limitaciones, que es posible disponer, aunque sólo con actos gratuitos, del cadáver de una persona, de sus órganos, y de sus productos como sangre, óvulos y semen⁸. Hoy, sin embargo, con la extensión de los derechos de propiedad intelectual en la materia viva surgen derechos propietarios sobre la misma, como ha quedado dicho.

Las extraordinarias consecuencias de la privatización del cuerpo humano se ilustran en el caso Biocyte mediante patente concedida por la Oficina Europea de patentes. Ese derecho de propiedad inte-

6. Las proteínas pueden ser estructurales como colágeno, queratina, fibrina, elastina o funcionales como las hormonas (controlan las funciones corporales), anticuerpos (combaten las infecciones), enzimas (incrementan la velocidad de las reacciones químicas en el cuerpo), la hemoglobina (transporta el oxígeno en la sangre).

7. Los nucleótidos son los componentes básicos del ADN.

8. Cfr. Ley 9 de 1979, Decreto 1172 de 1989.

lectual otorga a la empresa la propiedad de todas las células de la sangre humana que procedan del cordón umbilical de un niño recién nacido y que se usen con cualquier propósito terapéutico. Las células sanguíneas del cordón umbilical son de especial importancia para los trasplantes de médula, lo que les confiere un valor comercial muy alto. Hay que subrayar que esta patente se concedió simplemente porque Biocyte pudo separar las células de la sangre y someterlas a una congelación profunda. La compañía no hizo cambio alguno en la sangre. Aun así, posee ahora el control comercial sobre esta parte del cuerpo humano.

El debate sobre los derechos de propiedad intelectual en la materia viva, y sobre todo el tema del alcance de las patentes continuará, e incluso muchos seguirán sosteniendo que en la concesión de patentes para vastas regiones del genoma humano no hay problema ético dado que se preguntan: “si un periodista escribe un artículo sobre una familia y gana el premio Pulitzer, ¿le da a la familia un porcentaje?”.

V. PRUEBAS GENÉTICAS Y DERECHOS FUNDAMENTALES

El genoma es la dotación completa de la información genética que determina lo que somos. Es algo así como el código fuente de un programa informático que determina la forma que va a adoptar el programa; pero ese desciframiento del lenguaje genético del libro del hombre puede ser utilizado para bien o para mal. Con el desarrollo de las técnicas de reco-

lección, almacenamiento y utilización de la información obtenida mediante pruebas genéticas cabe preguntarnos: ¿quién controlará el uso que se haga de la información genética? ¿A quién se permitirá el acceso a dicha información? ¿A quién se revelará? Lo cierto es que a medida que la disponibilidad y el uso de las prácticas de detección genética sean más generalizados su impacto sobre la intimidad se convertirá en una de las cuestiones más importantes a las que debe hacer frente la sociedad. La siguiente cita ilustra, en cierto grado, las posibles consecuencias de un uso indeseado de la información genética: “Imagínense una sociedad en la que las autoridades tuvieran archivadas muestras de tejidos y fluidos de toda la comunidad y un banco de datos informatizado del perfil de ADN de cada persona. Imagínense entonces que no sólo los agentes del orden, sino también las compañías de seguros, empleadores, escuelas, agencias de adopción y muchas otras organizaciones pudieran tener acceso a dichos archivos de acuerdo con ‘su necesidad de conocer datos’ o acreditando que dicho acceso se realiza en ‘interés público’. Imagínense a continuación que se pudiera negar a una persona empleos, seguros, adopción, atención sanitaria y otros servicios y prestaciones sociales basándose en la información contenida en su perfil de ADN, como una enfermedad genética, la herencia genética o la idea subjetiva de alguien de lo que constituye un defecto genético”⁹. Es decir que el desarrollo de las pruebas genéticas puede llevar a una nueva forma de discriminación: la creación, por ejemplo, de personas incontratables e inasegurables.

9. Nielsen. Revista *Derecho Genoma Humano*, 4/1996, p. 67.

Los datos genéticos pueden identificar a una persona, dar a la luz información desconocida, revelar una enfermedad de importancia futura e incierta, ofrecer información sobre la progeñie y otros parientes, permitir una clasificación permanente de las personas y, en fin, a diferencia de la tradicional información médica, la información genética no se circunscribe a una persona, sino que revela así mismo información sobre los familiares biológicos y que tiene consecuencias para los descendientes de la persona. En consecuencia, en relación con la información genética están en juego cuestiones como el derecho a ser informado; el derecho a la intimidad; el secreto médico y el derecho a no conocer, esto es, a no saber.

Entonces, obsérvese que el desarrollo en el conocimiento del genoma humano puede colocar en conflicto derechos fundamentales de igual valor o categoría: del sujeto con su familia; del titular con los terceros; del titular con la sociedad y la investigación médica. La solución a esos potenciales conflictos de derechos está por resolverse. Tamaña tarea la de los bioéticos y la de los juristas ante el hecho indiscutible de que la información sobre la constitución genética de una persona es en extremo delicada.

VI. TERAPIA GÉNICA

En relación con el genoma humano hay otro problema, y es el de la terapia génica. Esta se divide en germinal y somática. La primera consiste en introducir un gen o modificar un gen de una célula germinal (espermatozoide u óvulo), con la característica de que la modificación será transmitida a los hijos y a todos los des-

cendientes del individuo así tratado. La terapia somática consiste en introducir o modificar un gen de una célula del cuerpo del enfermo a fin de compensar o corregir un metabolismo alterado. Esta terapia no modifica en nada el genoma de las células sexuales del enfermo y la modificación que se realiza no puede por tanto ser transmitida a su descendencia.

Mientras hay cierta concordancia entre los científicos en que la terapia génica somática es éticamente viable porque en realidad se puede comparar a un injerto y porque no se modifica el genoma humano, la germinal sí ha despertado serios cuestionamientos éticos en razón a que su utilización le introduce modificaciones al patrimonio genético de una parte de la humanidad, lo que ha llevado a afirmar que éste no debe ser alterado de manera hereditaria porque se debe respetar la especie humana. De modo pues que la idea es la de propender por la preservación del genoma y la herencia genética de la humanidad. Sin embargo, son pocas las limitaciones legales vigentes que prohíban la manipulación de células en línea germinal humanas. Una de ellas está contenida en la Declaración de los Derechos Humanos de las Generaciones Futuras, la cual dispone en su artículo 3º: "Las personas pertenecientes a las generaciones futuras tienen derecho a la vida y al mantenimiento y perpetuación de la humanidad en las diversas expresiones de su identidad. Por consiguiente, está prohibido causar daño de cualquier manera que sea a la forma humana de la vida, en particular con actos que comprometan de modo irreversible y definitivo la preservación de la especie humana, así como el genoma y la herencia genética de la humanidad, o tiendan a destruir en todo o en parte, un

grupo nacional, étnico, racial o religioso”.

Es previsible, por el influjo que tendría la declaración citada en el evento en que se apruebe con ocasión de la celebración de los cincuenta años de la Organización de las Naciones Unidas, que en un futuro aparezcan normas en ordenamientos jurídicos nacionales que prohíban la utilización de métodos de terapia génica en la línea germinal.

Por último, el mayor impacto de las manipulaciones genéticas está en el terreno terapéutico. La terapia génica está revolucionando la medicina y encendiendo una luz de esperanza para millones de personas con males de origen genético. Su objetivo es simplemente suministrar al cuerpo genes saludables que puedan asumir las funciones de los defectuosos. A diferencia de los métodos tradicionales —por ejemplo, la administración de insulina a pacientes diabéticos con inyecciones diarias—, ésta técnica permite hacerlo de una sola vez y por mucho tiempo. Pero existen muchos riesgos en su aplicación. Un gen intro-

ducido por cualesquiera de estas técnicas e integrado en un segmento vital equivocado podría interrumpir o afectar el funcionamiento de otros genes críticos o activar un oncogene (o gen asociado con la producción del cáncer). Incluso si se ubica correctamente, si no está acompañado de otras secuencias de ácido nucleico que favorecen su expresión, el gen foráneo podría no funcionar como se quiere o dañar la producción de alguna proteína con consecuencias impredecibles. Normalmente, una sola función es responsable de varios genes. Esa es tal vez la crítica mayor que se le hace a la terapia génica: que la integración del gene foráneo al genoma (o carga total de genes) no es dirigida sino al azar: así, puede interrumpir una secuencia vital. La tecnología para hacer integración dirigida es muy incipiente. Los científicos tienen certeza de que el gen foráneo se va a integrar en el genoma, pero, ¿en el cromosoma uno, en el dos o en el tres?; ¿en el centro del cromosoma o en un extremo? De esto no tienen certeza.

