



Autores: Curso sobre Genética y Justicia (ago.-sept. 2000 ; Instituto de Estudios Judiciales)

Título: Genética y justicia

Genética y justicia (2001). La Plata, Argentina : Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires

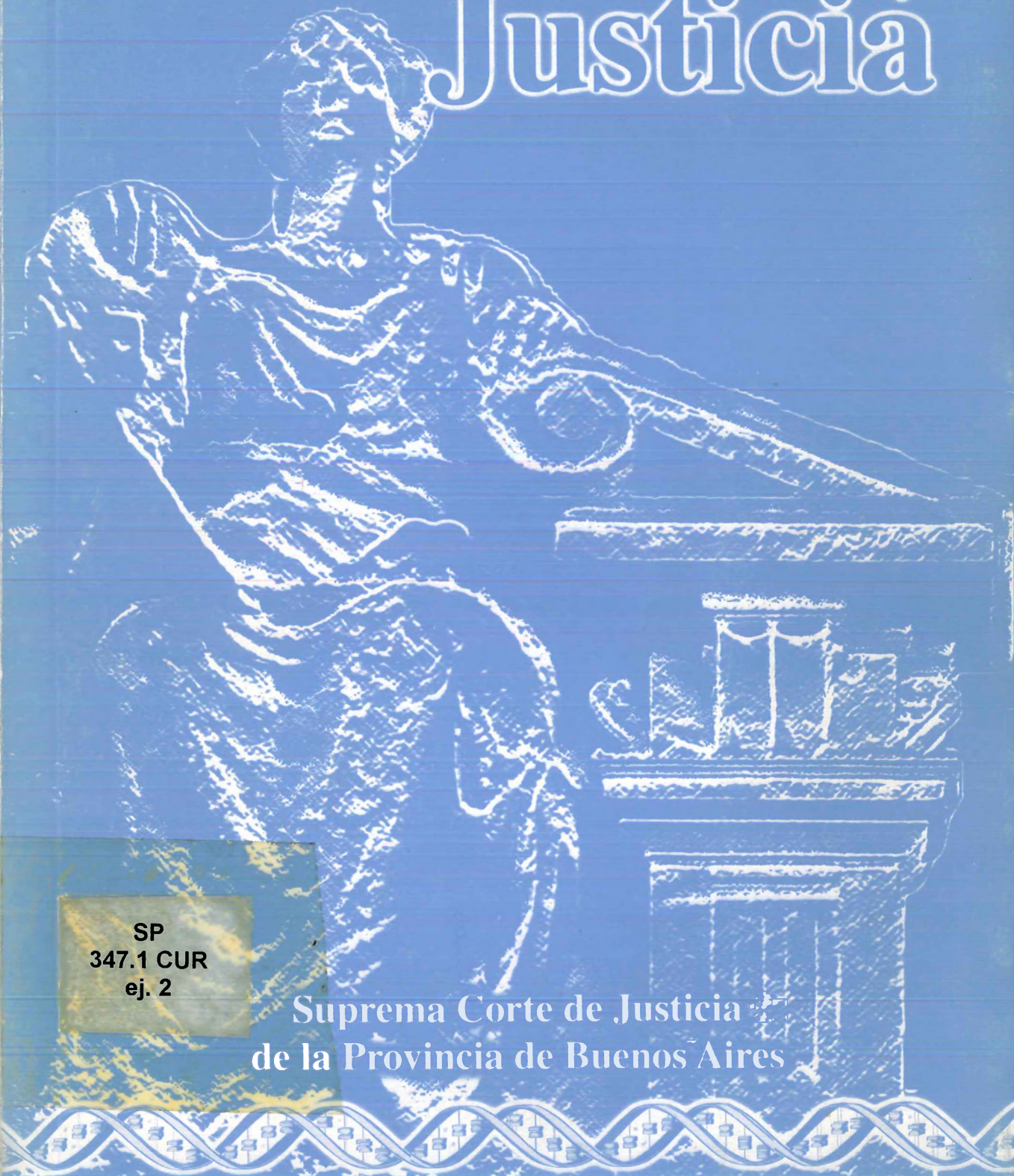
Documento disponible para consulta y descarga en la Biblioteca Digital y Repositorio Institucional de la Suprema Corte de Justicia de Buenos Aires. [<http://repositorio.scba.gov.ar>]

Consultas a repositorio@scba.gov.ar



Esta obra está bajo licencia 2.5 de Creative Commons Argentina. Atribución-No comercial-Sin obras derivadas 2.5

Genética y Justicia



SP
347.1 CUR
ej. 2

Suprema Corte de Justicia
de la Provincia de Buenos Aires

SUPREMA CORTE DE JUSTICIA DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Presidente

Dr. Elías Homero Laborde

Vicepresidente

Dr. Juan Carlos Hitters

Ministros

Dr. Eduardo Julio Pettigiani

Dr. Juan Manuel Salas

Dr. Eduardo Néstor de Lázari

Dr. Ernesto Víctor Ghione

Dr. Alberto Obdulio Pisano

Dr. Héctor Negri

Dr. Guillermo David San Martín

Secretario General

Dr. Jorge Omar Paolini

Procurador General

Dr. Eduardo Matías De la Cruz

Subprocurador General

Dr. Juan Angel De Oliveira

SP
347.1
CUR
EP2

BIBLIOTECA CENTRAL DEL PODER JUDICIAL "Dr. JULIO MORENO HUEYO" - LA PLATA -	
Nº.....	61273
Fecha.....	30.X.01

GENETICA Y JUSTICIA



Curso organizado por el Consejo Departamental La Plata del
Instituto de Estudios Judiciales de la Suprema Corte de
Justicia de la Provincia de Buenos Aires.

Año 2000

***DIRECTOR* EDUARDO LUIS TINANT**

***COORDINADORA* MONICA BEATRIZ BORNIA**

PRESENTACION DE LA OBRA



El Proyecto Genoma Humano ha finalizado en su primera parte. Aguardamos nuevas y difíciles investigaciones sobre la diversidad genética humana, así como la resolución de complejas cuestiones tales como definir si las secuencias parciales de genes constituyen un descubrimiento de algo que es natural o se trata en verdad de un invento y en tal caso si cabe o no la patentabilidad del producto genético; y desde una visión macro si, como se pronunciara una vez más la comunidad bioeticista en Gijón, España, en junio de 2000, el Genoma Humano es patrimonio de la Humanidad y como tal no es patentable.

En todo caso, la “nueva revolución copernicana” que atraviesa la ciencia y la técnica de nuestro tiempo está en marcha (Trabucchi) y al parecer un nuevo derecho la asiste: el Derecho Genético (“Droit de la Génétique”, Galloux).

Los dilemas éticos, científicos y jurídicos emergentes subrayan el carácter ambivalente -paradójicamente, si se quiere- de la moderna tecnociencia. Por un lado se avanza en aras del progreso humano, la calidad de la vida y la preservación de la salud integral del ser humano, y por el otro se ciernen amenazas muy claras para la dignidad y la supervivencia de la estirpe humana.

Quizá porque como alguna vez señalara Lamarck: “Existen en todos los seres vivos dos fuerzas poderosas, muy distintas y siempre en oposición de tal suerte que cada una de ellas destruye perpetuamente los efectos que la otra ha logrado producir”.

No hace mucho, aludiendo al siglo XXº, el filósofo Julián Marías expresó que “asombra la resistencia de este siglo a comprender lo que significa ser persona”, vale decir la necesidad de explicar algo tan evidente como que todos los seres humanos son personas y por ende agentes morales autónomos y titulares de derechos personalísimos que hacen a su espiritualidad e intimidad.

¿Podremos en el siglo XXI^o vencer definitivamente tal resistencia?... ¿Se acentuará una creciente falta de respeto a los valores e integridad de las personas, presentes y futuras, o vendrá por fin el golpe de timón que modifique tendencias tan inquietantes como dramáticas?... ¿La aplicación de las investigaciones sobre el Genoma Humano tendrá exclusivos fines terapéuticos, o significará nuevos retrocesos, nuevas discriminaciones, con fundamento en las características genéticas de los individuos?...

Para que nos ayudaran a meditar e intentar dar respuesta a tales interrogantes convocamos a una pléyade de destacados profesores, todos versados en el mundo de la Bioética, la Genética y el Derecho.

Disertaron de tal modo el magistrado francés **Christian Byk**, Secretario General de la Asociación Internacional de Derecho, Ética y Ciencia con sede en Estrasburgo y Profesor Asociado de la Universidad de Poitiers, el médico y filósofo **José Alberto Mainetti**, Presidente Honorario de la Asociación Argentina de Bioética y Director del Instituto de Bioética y Humanidades Médicas de la Fundación José María Mainetti, la doctora **Graciela Medina**, Presidente de la Sala 1a. de la Cámara Civil y Comercial de San Isidro y Profesora de Derecho Comparado y de Derecho Civil V en la UBA y en la UADE, el doctor en Medicina **Néstor Oscar Bianchi**, Investigador Superior del CONICET y del IMBICE sobre genética y antropología molecular y Miembro de la Academia Nacional de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, el profesor **Salvador Darío Bergel**, Titular de la cátedra UNESCO de Bioética en la UBA y representante argentino ante dicho organismo en el Proyecto Genoma Humano así como experto en materia de Derecho de Patentes, y la doctora en Ciencias Bioquímicas **María Mercedes Lojo**, Jefe del Servicio de Análisis Comparativo de ADN de la Dirección General de Asesoría Pericial de la Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires y Profesora de Genética Microbiana de la Universidad Nacional de La Plata.

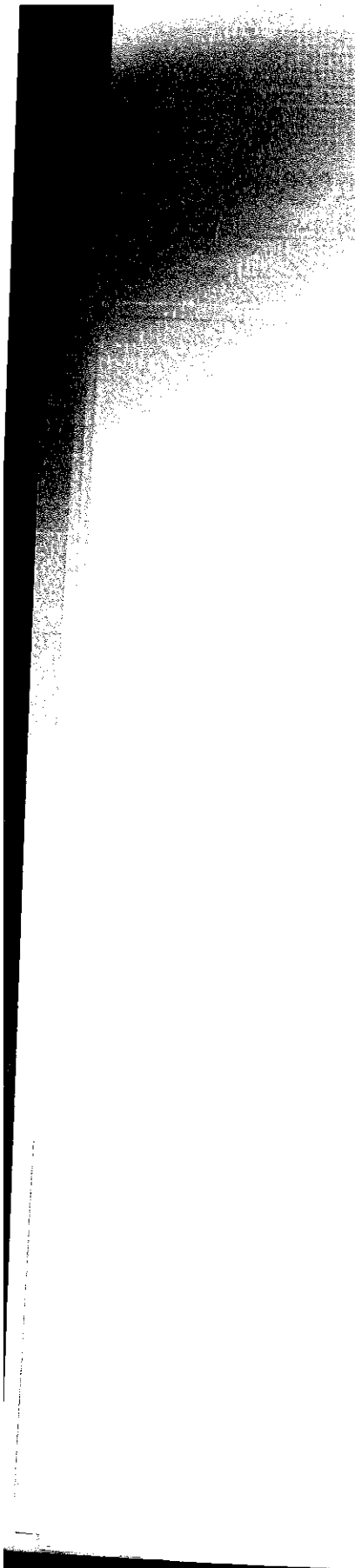
Amplias y esclarecedoras fueron sus exposiciones con la participación de un numeroso

como heterogéneo auditorio (acorde con la integración multidisciplinaria de la Bioética y del propio panel), sobre temas como la “revolución biológica” y la amenaza de un nuevo reduccionismo (“genetización de lo humano”), el rol de la Ética y el Derecho ante los avances biotecnológicos, el alcance del Proyecto Genoma Humano para la Diversidad, la cuestión del patentamiento de genes y los fines de la ingeniería genética, los actuales estudios de antropología y biología molecular con especial referencia a nuestro país y la importancia de la prueba genética en el ámbito del Derecho Judicial.

La obra receipta tales conferencias -en el caso del Dr. Bianchi con la coautoría de su destacada discípula la Dra. **Verónica Lucrecia Martínez Marignac**- así como las palabras preliminares del doctor **Eduardo Julio Pettigiani**, quien en su condición de Ministro de la Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires y en representación del señor Presidente de la misma - además de su estrecha vinculación con las ciencias de la vida y de la salud como especialista del Derecho de Familia y Minoridad- puso de relieve la importancia del encuentro y el interés que el Tribunal asigna a la temática, todas pronunciadas en el Salón de Actos del Colegio de Escribanos de la Provincia de Buenos Aires durante los meses de agosto y setiembre de 2000 en el marco del Curso sobre “Genética y Justicia” que con la organización del Consejo Departamental La Plata del Instituto de Estudios Judiciales de la Corte y el auspicio también de la Asociación de Magistrados y Funcionarios del Departamento Judicial La Plata tuvo oportunidad de dirigir y que contó con la coordinación de la profesora Mónica Beatríz Bornia y el apoyo de los doctores Gisela Galarza y Leandro Galarza y la profesora Diana Tinant, a quienes agradezco profundamente su eficaz colaboración.

La Plata, agosto de 2001.

Eduardo Luis Tinant



“CURSO SOBRE GENETICA Y JUSTICIA”

Acto de Apertura Conferencia del Dr. Christian Byk “El rol del Derecho ante la Genética: ¿Aventar el temor colectivo o tutelar la condición humana?”

16 de agosto de 2000

Introducción del Dr. Eduardo Luis Tinant

En nombre de la Dra. Patricia Ferrer, presidente del Departamento Judicial La Plata del Instituto de Estudios Judiciales de la Suprema Corte de Justicia, y en el mío en el doble carácter de Director del Instituto de Filosofía y Sociología del Derecho de la Asociación de Funcionarios y Magistrados de La Plata y Director del Curso, queremos darles una muy cordial bienvenida.

Un agradecimiento muy especial para las autoridades del Colegio de Escribanos que una vez más nos facilitan este distinguido Salón, tal como hace un par de años cuando comenzáramos esta suerte de saga o de serie que pensamos prolongar con sucesivos cursos y que por entonces alumbrara como “Bioética y Justicia”.

La finalización del Proyecto Genoma Humano, la realización del proyecto antropológico de la diversidad del Genoma Humano, destinado a estudiar las riquezas genéticas de las diversas especies humanas, la ingeniería genética, la cuestión del patentamiento de genes, la denominada farmacogenómica, y tantísimos otros conflictos y dilemas éticos y jurídicos que – como suele decir el Dr. Mainetti- “están en la agenda diaria” y no solo en la investigación de los laboratorios o en la meditación de los filósofos y de los pensadores-, tornan necesaria cada vez más la intervención de la bioética con su natural carácter interdisciplinario en procura de dar solución a tales problemas. Quizá ha llegado el tiempo de normatizar y establecer con claridad las consecuencias así como los principios y valores a tener en cuenta ante tamaños avances. La ambivalencia de la tecnociencia plantea por un lado adelantos notables y por

otro riesgos severos y aun amenazantes para la dignidad humana y para el futuro del Hombre.

La genética particularmente interesa como ciencia y como técnica, como ciencia – saben ustedes- es una rama de la biología que investiga la herencia, las variaciones en lo que hace al ser humano y a otras especies; y como técnica quizá más que nunca interesa hoy en día, porque estamos ante la denominada biotecnología. Quedó atrás la fermentación de alimentos, de antibióticos, ahora directamente se habla de ADN recombinante.

Todos estos temas se vinculan con una suerte de nuevo reduccionismo. Primero fue la medicalización de la vida, la exagerada participación del médico en la vida cotidiana de las personas, luego la juridización de la bioética, esto es enfocar desde una mira extremadamente jurídica toda la temática. Y ahora se suma lo que podríamos llamar -y será el "leit motiv" de estas jornadas- "reduccionismo biológico".

Se corre el riesgo de que el ser humano sea considerado como una sumatoria de genes o como un genoma – palabra que dice mucho y al mismo tiempo no dice nada-. El ser humano es mucho más que eso seguramente. Y el ser humano ha comenzado a darse cuenta de que el prójimo no es solamente el otro sino la Humanidad entera, como bien dice el filósofo Hans Jonas.

De todos estos temas se van a hacer cargo no sólo nuestro conferenciante y huésped del día de hoy sino también otros muy prestigiosos catedráticos. Pero no me demoro más. Para poner de relieve la importancia de este Curso que como dije al comienzo cuenta con el auspicio y la organización de la Suprema Corte de Justicia, nos honra con su presencia, en representación del señor Presidente y naturalmente en su condición de Ministro, el Dr. Eduardo Julio Pettigiani, a quien ya dejo en el uso de la palabra.

Palabras preliminares del Dr. Eduardo Julio Pettigiani

Gracias Dr. Tinant. Buenas noches ante todo. Me toca en este caso representar a la Corte porque así me lo ha encomendado su señor Presidente dada la importancia que se reconoce a este tipo de reuniones científicas destinadas a incrementar el conocimiento del Derecho y a despertar inquietudes fundamentalmente éticas. Felicitamos a los organizadores no solamente por el nivel de estas jornadas que han organizado, sino fundamentalmente por la orientación. Estamos frente a un curso en el cual se habla de genética y justicia. La Corte representa un escalón de la justicia - el más alto dentro de la Provincia de Buenos Aires- y

quiere participar dando la bienvenida a quien la visita, que realmente es una destacada personalidad en la temática de que se trata y a la vez también darles la bienvenida a ustedes, en toda una secuencia de conferencias y actividades que van a ser emprendidas y que están siendo emprendidas desde hace mucho tiempo por la Corte. Esperamos darle incluso todavía una continuidad y una difusión mayor, para poder contribuir a la capacitación, que es en este momento una necesidad imperiosa de todos aquellos que se han dedicado a la vida del derecho.

En lo que nos toca hoy, estamos ante una temática acuciante. Sin duda cuando hablamos de justicia, y de aquella vieja expresión de la constante voluntad de dar a cada uno lo suyo, nos estamos acercando a lo que es el *desideratum*, es decir lo que buscamos a través del derecho, de la justicia, y de los órganos que están encargados de impartir justicia. Y esa base de justicia tiene que respetar ante todo al HOMBRE mismo. No puede sacrificar en ningún caso al hombre o al hombre en su esencia frente a la comunidad, la que indudablemente tiene un valor superior pero no un valor superior que anule al mismo individuo. En toda esta temática siempre nos vamos a acercar a dilemas, a situaciones donde se encuentran valores contrapuestos, pero donde hay que lograr el preciado equilibrio que pasa por el no menoscabo de la dignidad humana. No podemos frenar lo que es el progreso de la ciencia. La ciencia requiere libertad para su trabajo; pero esa libertad nunca puede pasar ni pisotear la dignidad del hombre. Esto es lo que creo que hay que tener presente a lo largo del tratamiento de todos estos temas. Y fundamentalmente frente a la irrupción de lo que es la biotecnología, frente a la posibilidad de que se manipule de alguna manera al ser humano a partir del propio comienzo de su vida o que se lo haga a través de la posibilidad de la expectativa de su descendencia. Enhorabuena todo aquello que contribuya a mejorar la condición humana, pero la condición humana esencialmente tiene que ser lo moral, lo ético. Lo físico, es algo que acompaña y que indudablemente forma parte del ser humano como integridad, pero no es lo único. Entonces no tenemos que perder ese concepto de ser humano, ese concepto que reviste esa dimensión ética, y creo que a esto va dirigida la bioética y en general todo este tipo de tratamientos. Este proyecto "**Genoma Humano**" despierta suspicacias como las han despertado muchas veces otros tipos de emprendimientos científicos, basta recordar lo que ha pasado con el manejo del átomo para conocer cual es la dualidad. Siempre el hombre frente a este tipo de situaciones tiene una doble posibilidad, por un lado los nubarrones que se avecinan con el mal uso que se puede hacer y por otro lado un cielo diáfano que representa el buen uso de todas esas técnicas.

Acá se da exactamente esa misma situación, acá nos encontramos con problemas

como bien definió el Dr. Tinant.

Todos los temas que van a ser tratados en estas jornadas, tienen relevancia desde el punto de vista de lo que interesa a la Corte. Desde el primer problema justamente, que es este: "aumentar el temor colectivo, tutelar la condición humana". Todo lo que hace a este proyecto del Genoma Humano, que tenemos que tratar de difundir. Esto es importante porque hace que la gente conozca qué es, que no se quede con ese dibujito de la doble hélice, o con la escalera de caracol, sino que sepa la profunda implicancia de todo esto, porque nosotros tenemos que tener en cuenta que el ciudadano tiene derecho a la seguridad, a la tranquilidad. Y esa seguridad y esa tranquilidad a veces pueden ser realmente menoscabadas a través del mal uso que se haga de estos elementos científicos. Basta pensar en Chernobil, o en desastres similares ecológicos que se han producidos por el poco cuidado que se ha tenido, o en todo aquello que puede provenir de la imprudencia en el manejo de un laboratorio – por decirlo de alguna manera-. Eso es lo que tenemos que tratar de prevenir, y para eso necesitamos que exista una conciencia. Que se sepa que estos no son temas, como se piensa de manejo de minorías o a través de mecanismos que quizá puedan parecer esotéricos, sino que son cosas de todos los días y son cosas que determinarán la marcha de la Humanidad en un futuro. Por algo el lanzamiento, el anuncio que se hizo de que se habría llegado a establecer esta secuenciación de los genes tuvo tanta repercusión. Porque realmente representa un paso muy trascendente para la humanidad. Demás está decir la importancia que ha tenido el A.D.N. en la administración de justicia, todo lo que ha implicado para resolver los problemas de filiación, uno de los avances más importantes y que nos determina también a prestar mucha atención a ese tipo de análisis de pruebas biológicas para poder llegar a establecer la verdad y en muchos casos poder dar la posibilidad a muchos seres humanos de conocer su propia identidad; es decir, afianzar derechos tan importante como la identidad, sin menoscabo obviamente de la intimidad, que es otro de los derechos que tenemos que tutelar.

Por supuesto ustedes quieren escuchar al orador principal y por una razón de respeto también a quien nos visita, lo voy a dejar en el uso de la palabra. Simplemente quería terminar con dos temas: uno diciendo que el hombre es en definitiva y tiene que ser el centro de todo este tipo de discusiones, la dignidad del hombre, la dignidad de la vida humana, la grandeza de la vida humana, el respeto de la vida humana eso es lo primero que tenemos que tener siempre en cuenta. Y por otro lado también quería -aprovechando esta oportunidad-, si bien se trata de una figura ajena al quehacer jurídico, pero sí muy importante en el quehacer

científico, rendir un homenaje a aquel científico que fue René Favaloro, porque creo que debemos recordar fundamentalmente su testimonio de vida. Lamento profundamente – como lo lamentamos todos los argentinos- las circunstancias en que ocurrió su deceso, porque desgraciadamente no es ese el testimonio que necesita nuestra juventud. Sí necesita el testimonio de su vida y de todo aquello por lo que luchó y darse cuenta de que tiene que tomar apego a la vida precisamente para poder luchar contra todos los elementos negativos que incidieron en la muerte de este gran hombre.

Dr. Eduardo Luis Tinant: Tengo ahora el agrado de presentar al Profesor Christian Byk, magistrado, vicepresidente del Tribunal Grande de Gran Instancia de Bobigny, al norte de París, durante 15 años Consejero Jurídico para los Asuntos Internacionales en el Ministerio de Justicia, así como de distintas organizaciones europeas, Secretario-Consejero General del Consejo para Europa acerca de la Bioética, responsable de la “Asociación Internacional de Derecho, Ética y Ciencia”, Vicepresidente del Consejo de Organizaciones Internacionales de Ciencias Médicas, igualmente redactor en jefe del Tribunal Internacional de Bioética, y autor de numerosas obras. El Dr. Byk es catedrático de la Universidad de París y se ha convertido – no obstante su juventud – en un verdadero referente de la bioética jurídica y política de Europa y el mundo todo. De allí que su presencia en nuestro país, tras su visita a Santiago de Chile donde dictó una conferencia, ha sido realmente apreciada y corresponde que agradezcamos a las autoridades de OSDE que, al auspiciar la visita del Dr. Byk a la Argentina, han posibilitado su presencia aquí.

El Dr. Byk tiene entre otros galardones el don de editorializar con el título sus conferencias. La de ayer que tuve el gusto de escuchar en la ciudad de Buenos Aires en el auditorio de OSDE, acerca de bioética y derecho: “El derecho desde la técnica y el derecho desde los principios” como una suerte de alternativa crucial. Y hoy también nos plantea una alternativa crucial, claro está dentro de la temática específica del Curso referido a la Genética, con su conferencia: “El rol que debe cumplir el derecho frente a la genética; ¿aventar el miedo colectivo o tutelar la condición humana?. Interrogante sin duda no menor.

Antes quiero leer el decreto que me acaba de alcanzar el Profesor José Alberto Mainetti – a quien agradezco su presencia y junto a él la del Dr. Pedro Federico Hooft porque además engalanan nuestra reunión. Se trata del Presidente Honorario de la Asociación Argentina de Bioética, el Dr. Mainetti, y de su Presidente, el Dr. Hooft, así que estamos muy contentos

y agradecidos por tan ilustres presencias. Dicho esto doy lectura al decreto que el Intendente Municipal de La Plata acaba de dictar, en conocimiento de la visita del Dr. Byk a nuestra ciudad:

“La Plata, 15 agosto de 2000. Visto que el próximo 16 de agosto del corriente año visitará la ciudad de La Plata, capital de la Provincia de Buenos Aires, el Profesor Christian Byk, y considerando que su presencia se realiza con motivo de dictar la conferencia inaugural del Curso “Genética y Justicia”, organizado por el Consejo Departamental La Plata del Instituto de Estudios Judiciales de la Suprema Corte de Justicia. Que dicho profesional es altamente reconocido como referente de la bioética política y jurídica de Europa, Consejero Jurídico para los Asuntos Internacionales en el Ministerio de Justicia y de distintas organizaciones europeas, Secretario-Consejero General del Consejo para Europa acerca de la Bioética, responsable de la Asociación Internacional de Derecho, Etica y Ciencia, Vicepresidente del Consejo de Organizaciones Internacionales de Ciencias Médicas, igualmente redactor en jefe del Tribunal Internacional de Bioética, y que su presencia no puede menos que destacarse de una manera muy especial, por cuanto crea un clima propicio para el intercambio de experiencias que sin lugar a dudas han de surgir como aporte a los propósitos que anhela esta realización. Por ello el Sr. Intendente de La Plata, Dr. Julio Cesar Alak ,decreta: 1º.- Declárese huésped de honor del Partido de La Plata mientras dure su permanencia en el mismo al Dr. Christian Byk.

2º.- el presente decreto será refrendado por el Sr. Secretario General.

3º.- Regístrese, etc.”

Procedemos a hacer entrega pues de este decreto al Dr. Byk, también como testimonio de nuestro reconocimiento por su presencia aquí.

Conferencia del Dr. Christian Byk

Señor presidente, representantes de autoridades, queridos colegas, señoras y señores; quisiera en primer lugar expresar mi profundo agradecimiento por la invitación que me han hecho las autoridades y a la cual agregó mi sorpresa por este decreto, por esta categoría que me han brindado de ser huésped de honor, a la cual por supuesto estoy muy agradecido. Y a esto se agrega uno de mis pecados, como decía un amigo mío chileno, que es el de no hablar

vuestra lengua, es decir que al mismo tiempo que les agradezco les pido perdón, en la próxima visita intentaré ser un mejor huésped de honor dominando vuestra lengua.

Esta noche quisiera reflexionar con ustedes frente al tema del Derecho y la Genética, y para esto podríamos tomar algunas palabras del enfermo imaginario de Molière, el cual decía en un momento: ¡el pulmón, el pulmón, le digo que es el pulmón!, pensando que el pulmón era la causa de todos los males. Y ahora podríamos decir: la cadena, la cadena, pensando que la comprensión de la cadena, en relación al Genoma Humano, es la solución de todos los problemas.

Por un lado, el Derecho aparece como muy pobre, porque conserva desde hace dos mil años el mismo vocabulario, los juristas aparecen muy tristes porque hablan la misma lengua desde hace dos mil años; eso se ve porque en todas las reuniones no presentan nada, no presentan diapositivas ni ninguna otra presentación audiovisual. Por el otro, hemos pasado de la impotencia de la medicina a una mayor salud. Situados en el siglo XIX, por ejemplo, si observáramos diez mil personas llegando a los cincuenta años de edad veríamos más de diez mil muertos en sus familias. La muerte estaba en todos lados. Es a partir de fines del siglo XIX y principios del siglo XX que la revolución médica cambia totalmente esta visión, y de modo particular con el descubrimiento de la genética y sus aplicaciones, hace apenas treinta años, este poder de la revolución médica ha pasado a ser el poder de todos los hombres, porque la genética no tiene solamente aplicaciones médicas sino también en materia de agricultura, en el ámbito judicial y en otros campos como el deporte por ejemplo. Toda la sociedad se ve afectada por las utilidades de la genética, la cual pareciera escapar de la medicina, el hombre y la sociedad. Hay una especie de carrera del hombre en dominar su vida, para él y para las generaciones futuras, y la genética contribuye hoy a este vértigo del dominio del hombre. Hemos pasado de la conquista del espacio a lo que es infinitamente pequeño, el Genoma Humano, la conquista del hombre de la biología, pero también la conquista del hombre de su condición humana.

Y qué puede hacer el Derecho frente a esto. Para mí, como para otros juristas, el Derecho es un sistema organizado sobre el deber de la vida. Tomemos por ejemplo una ruta, sabemos que si bien no hacen faltas leyes para conducir, sí hacen falta reglas mínimas para la seguridad del hombre; es por ello que se indica a la gente girar a la izquierda, girar a la derecha, o conducir a derecha o izquierda según el país. También se les prohíbe en algunos momentos adelantarse a otros vehículos. El derecho no crea las realidades, ni tampoco los

paisajes que conocemos, sino que organiza ese paisaje para preservar la vida social y colectiva, como lo hacen las marcas o los carteles en las rutas. Para esto el derecho dispone de pocas cosas, es decir, pocas cosas técnicas, no tiene necesidad por ejemplo de un laboratorio, no tiene necesidad de experimentaciones que puedan hacerse y puedan dar a los medios de comunicación posibilidades de difusión, sino que el derecho crea un juego social, la fuerza de las reglas en una sociedad. Y la obligación para la supervivencia de una sociedad, que quiere resolver sus conflictos de manera democrática y organizada consiste en utilizar las reglas del derecho, reglas técnicas. Hay así principios como el de escuchar a cada uno antes de decidir. Otra regla es la de fundar sus decisiones en principios claros y explicar por qué se decide tal cosa. Con todo esto el derecho puede enfrentar los miedos, las preguntas que la revolución genética puede provocar; esto es lo que yo llamo el conservatismo jurídico, la ciencia vive de preguntas, de dudas permanentes, en cambio la sociedad tiene necesidad de un mínimo de certidumbre, certidumbre por ejemplo de saber que tienen derechos, de que se relacionan con otras sociedades, y aquí están nuestras responsabilidades frente a ellas.

Cuando miramos la breve historia de la genética y del derecho, creo que el derecho puede dar dos tipos de respuestas a nuestras interrogaciones. La primera es que el derecho ha contribuido a desmitificar el poder genético, y ha sabido darle límites sociales, y por lo tanto calmar ciertos miedos. También ha sabido, porque el conservatismo del derecho está hecho de dinamismo, integrar ciertas aplicaciones de la genética a fines sociales, y por otro lado el derecho debe enfrentar un gran interrogante, fundamentalmente relacionado con los trabajos de la clonación humana, y hay que saber si esto va a alterar nuestra condición humana. El hecho de que el hombre sea el centro de las preocupaciones de la sociedad, en este tema las respuestas del derecho, en caso de haberlas, no son todavía totales, antes bien son bastante ambiguas, porque dependen de las elecciones sociales y del conocimiento, sobre todo del conocimiento de las consecuencias que puede tener sobre la condición del hombre.

Primera pregunta entonces ¿en qué ayudó el derecho a desmitificar la aplicación genética?

En los años '80 hubo un gran entusiasmo en decir que la genética iba a permitir solucionar todos los problemas, sobre todo desde un punto de vista médico y terapéutico, sobre todo ofreciendo la posibilidad de cuidados terapéuticos a enfermedades genéticas; pero de hecho los trabajos que se han hecho realizado hace diez años más o menos demostraron ser poco eficaces, porque hubo que esperar a finales de los años '90 para ver tener éxito estas

experimentaciones sobre las enfermedades genéticas. Y por otro lado el derecho supo poner barreras a los riesgos que estaban relacionados con estas terapias genéticas. Se han puesto de tal modo ciertos límites a la investigación médica en algunos países, en especial intervenir sobre células sexuales con riesgo de transmitir una modificación genética a la descendencia, frente a las técnicas del diagnóstico genético. Igualmente se dictaron reglas para evitar que esto fuera aplicado con fines eugenésicos. Empero las reglas limitan, mas no rechazan del todo algunas prácticas o intervenciones que pueden originar interrupciones de embarazos, por ejemplo abortos. Y un ejemplo claro de éxito del derecho frente a intervenciones genéticas ha sido la identificación de las personas y sobre todo, pongamos el ejemplo, identificación de personas en instancias judiciales para identificar criminales o para identificar víctimas. Pensemos en el accidente que acaba de tener el avión Concorde. Incluso se ha creado en Francia un archivo genético para los delincuentes de crímenes sexuales; y en el plano civil la práctica, la técnica genética, se ha hecho muy corriente y ha conmocionado toda práctica judicial en Francia. Así en noviembre de 1999 un juez de la Corte Suprema se pronunció acerca de que no había prueba más irrefutable para casos de identificación de paternidad que la prueba genética.

Y como ustedes saben, ha habido casos en Argentina donde para buscar la filiación de la persona se ha recurrido a técnicas genéticas para identificar parentesco; y entonces cuando pensamos en los problemas que ha resuelto la genética, si bien desde el punto de vista médico debemos decir que hay pocos problemas resueltos por la genética, por el contrario en el campo del derecho y de la justicia, la genética y sus utilizaciones han tenido éxito y han sido muy bien empleadas.

Es decir que con estos ejemplos apreciamos que el derecho ha sabido calmar el miedo a estas utilizaciones genéticas, demostrando que una vez que la sociedad las sabe utilizar no tiene por qué haber temor alguno.

Ahora voy a hablar sobre la clonación, problema mucho más difícil, porque ya no es solamente una cuestión de derecho, sino que cuestiona nuestra condición humana, incluso nuestra condición antropológica.

El hombre tiene conciencia de poseer ciertos caracteres que le son propios relacionados con el mundo animal, y sabemos que cada cultura humana, cada sociedad humana cultiva su especificidad, a punto tal que cuando un pueblo descubre a otro se interroga sobre la manera como ese pueblo puede estar constituido por hombres, y esto es lo que da nacimiento a lo que

se llama el derecho de los hombres, que es el comienzo del derecho universal; creo que aquí podemos hacer un pequeño homenaje a uno de los primeros autores de estos derechos, que es Bernardo de las Casas; y sin duda en el hombre está la creencia en la descendencia de un ser común que es uno de los sentimientos más fuertes del sentido de pertenencia, mito universal que conocemos bajo diversos aspectos. De tal modo nos podríamos preguntar: Eva, ¿acaso no fue creada a partir de la costilla de Adán?, y Jesús, ¿acaso no es hombre e hijo de Dios?. Y aquí comprendemos lo que se cuestiona en cuanto a la aplicación en el hombre de la técnica de la clonación con fines reproductivos; ya que se trata de dar nacimiento por una reproducción asexual a un ser humano idéntico a otro, es decir, nos liberamos de un lazo vertical de descendencia que nos ubica como hijos de un ancestro común, para constituir con los clones una relación horizontal con el autor.

El lugar del derecho aquí es primordial, porque es el derecho quien ha traspuesto estos límites de lo cotidiano, por ejemplo el respeto del padre y lo prohibido del incesto, que consagra la realidad tangible de estas sociedades. Y aquí podemos observar la reacción del Derecho Internacional frente a esta creación de clones. El derecho ha querido crear una nueva ley fundadora, me referiré a las leyes que han prohibido la clonación humana con fines reproductivos, también la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y a la Convención Europea sobre la Biomedicina.

Estas nuevas prohibiciones podrían ser una especie de undécimo mandamiento "no crearás ser a tu imagen". En todo caso, ¿cuál es el sentido de este nuevo mito fundador? Lo primero sería el miedo, lo que yo llamo la cosustancialidad de los clones, En el caso de Adán y Eva habría una cosustancialidad. Pero luego se abrió la vía hacia la genealogía reconociendo a la mujer como complemento del hombre. Arbol genealógico fundador que va a estar absolutamente destruido por esa cosustancialidad de los clones. Y el segundo riesgo es que los clones no crean una nueva relación de parentesco, porque los clones podemos ser ustedes o yo perfectamente idénticos con la misma edad, pero también puedo ser yo frente a yo mismo niño; y también puedo ser yo mismo que renazco luego de mi muerte a través de mi clon; ésta es precisamente la confusión en la cual se instituye esta nueva técnica de la clonación, el clon tiene una identidad genética cierta, pero tiene una identidad cultural, social, difícil; y de allí mismo es que nuestra propia identidad es la cuestionada porque nuestra misma sociedad está hecha de relaciones entre todos, ustedes podrán decir que esto no es real, esto es una pesadilla porque no hay clones reales hoy en día; quizá si, pero quizá tengamos que empezar

a acostumbrarnos a pensar en el mañana en clones humanos, clones humanos completos, o clones humanos que utilizan solamente algunas células de origen humano, con otros fines y no con fines reproductivos. Pero esas células son ante todo células de embrión humano, y aquí tenemos las dos cuestiones, la cuestión de la condición y de la dignidad humana, que se encuentran y están planteadas. El derecho todavía no tiene respuestas sobre este tema, sino más que pensar que si llega a haber clones humanos no considerarlos como meras reproducciones sino como seres humanos íntegros. Entonces queda por formular la interrogación antropológica, planteando la clonación dos elementos condicionantes del hombre, las relaciones horizontales o las relaciones de alianzas en una sociedad y las relaciones verticales que nos inscriben en una genealogía. Pero también el derecho puede hacer gala de imaginación y admitir otras formas de identidad y de relaciones entre las familias. Recientemente en Francia hemos adoptado una Ley que se llama Pacto Civil de Solidaridad, que algunos criticaron porque creaba una nueva categoría de familia que permitía a parejas que no quieren casarse una alternativa, incluso a parejas a las que se les prohíbe el matrimonio permitirles vivir bajo un estatuto jurídico reconocido, ¿caso esto no se trata de nuevas formas antropológicas de vida?, pensando que la antropología no solo es tributaria de la genética sino también de los modos de culturas, es decir que a través del problema de la práctica de la clonación hemos llegado al problema de nuestra condición humana, y si hay un rol que debe cumplir el derecho a falta de encontrarle solución a todos los problemas es, por lo menos, el de permitir replantear nuestra condición desde un punto de vista histórico y antropológico en un momento en que nuestras sociedades están pasando por un momento de crisis, en un momento en que las incertidumbres son mucho más fuertes de cuando existía ese miedo del que hablé al comienzo. Todo no es tan simple como en la época en que el hombre se debía a una religión, a una sociedad, a una colectividad; y el derecho contribuye hoy en día a esta función de concientización de la evolución, es decir que el derecho tiene hoy en día esa función de calmar los miedos y al mismo tiempo de reflexionar sobre la condición humana, pero está en todos nosotros hacer que esa condición humana sea algo valioso.

Gracias por todo.

"Bioética y Genómica"

Por el Dr. José Alberto Mainetti

Muy buenas tardes a todos, quiero empezar por agradecer al profesor Tinant y su brillante equipo de colaboradores, el honor y satisfacción de compartir este curso sobre "Genética y Justicia". Aunque debo decir que cuando me presenta alguien al estilo en que lo ha hecho Eduardo Tinant, con entusiasmo, con generosidad hacia mi persona, me recuerda siempre una anécdota sobre Picasso que narra Marta Mercader en *Juanamanuela mucha mujer*. Dice que un modesto señor se había hecho hacer su retrato por Picasso, y cuando éste lo terminó se lo muestra al señor, quien no se reconoce en la pintura "desfigurativa" del Maestro, el cual viendo sorprendido al hombre le da una palmadita en el hombro (como lo ha hecho el presentador conmigo) diciéndole: "No se preocupe usted, a partir de ahora lo único que tiene que hacer es parecerse al retrato".

Bien, vamos a ver si puedo parecerme al retrato, y de todos modos muchas gracias, porque ha sido muy generosa la presentación. Entiendo que este curso de alguna manera implica para muchos de ustedes el bautismo en la bioética, este campo interdisciplinario que mejor convoca los intereses de la medicina, de la filosofía, del derecho, de la religión, de la sociedad civil en general, frente a los avances de la ciencia biomédica y los problemas que esta conlleva desde el punto de vista normativo.

Me voy a permitir una breve introducción, con mi estilo y perspectiva de un veterano en la bioética, por servidumbre de la edad si se quiere, pues la bioética ya tiene treinta años y la he visto nacer, así que me es grato contarla -decía Aristóteles que a medida que envejecemos más nos gustan los cuentos, los mitos. Entonces, voy a hacer una primera parte de introducción mínima a la bioética como herramienta conceptual para abordar los problemas que a nosotros nos interesan, incluso desde el punto de vista de la biojurídica, o del bioderecho, y para meternos en el tema del genoma; tal vez el recorrido resulte algo extenso, pero en cualquier caso las imágenes nos van a ayudar con intuiciones y ahorrarnos muchas palabras. Así que con la excelente colaboración de la Dra. Bornia iremos pasando diapositivas y señalando los aspectos más importantes referentes a la bioética y a la genómica.

La *Enciclopedia de Bioética*, es del año 1978, pila bautismal de este campo que

llamamos bioética, y que etimológicamente (del griego *bios* = vida, y *ethiqué* = ética) significa "ética de la vida" y "vida de la ética". (Un calco etimológico y semántico perfecto es el latín *vita* = vida humana y *mos moris* = moral).

La novedad de la bioética es revolucionaria, si se ve desde el punto de vista de la ética médica tradicional, sobre la que asienta todo el movimiento de la disciplina. No se puede negar una tradición dos veces y media milenaria de ética médica a partir del famoso Juramento Hipocrático, dos mil cuatrocientos años atrás, y el hecho de que a partir de los años '70 en los Estados Unidos de América, que ha sido la cuna de la bioética, ocurre una nueva fórmula de la ética médica, un *bios* y un *ethos* distintos de lo que fuera tradicionalmente la ética médica, de sesgo fundamentalmente deontológico o prescriptivo profesional, una ética del código. Ahora aparece una ética cuya finalidad es fundamentalmente una racionalidad normativa aplicada a los juicios clínicos y a las políticas de salud en general.

Vemos la novedad del concepto bioético; por un lado respecto de su extensión: la bioética es más amplia que la ética médica como tradicionalmente se ha entendido, una ética profesional; la bioética es más que una ética de la profesión médica, abarca muchos otros campos distintos desde la ecología a la enfermería, la investigación científica, etcétera. Y por otra parte la comprensión del concepto es distinta, no es una ética del código, sino que es una ética de análisis racional de problemas, entonces la ética ya no está simplemente como una ética de la virtud, sino como un discurso racional que debe ayudar al progreso científico. Estos dos aspectos son fundamentales, porque si no estamos siempre en un equívoco inicial que impide avanzar sobre el campo de la bioética, el cual en Estados Unidos irrumpe por un *bios* tecnocientífico y un *ethos* pluralista, secular, democrático; la fórmula explosiva de la bioética es inicialmente *bios* tecnocientífico y *ethos* liberal. Cuando se juntan estos dos factores de poder, de cambio social en los años '70, aparece la bioética.

El *bios* tecnológico significa transplantes de órganos, consejo genético, soporte vital, respirador, aparatos de diálisis, la vida cada vez más tecnificada, la ciencia médica con aparatos cada vez más protésicos y cada vez más sofisticados, es una vida tecnificada; hoy nacemos y morimos médicamente asistidos. Esto genera situaciones inéditas para la tradición médica multiseular, junto al *ethos* de los derechos de las personas, los derechos civiles que estaban tan de moda en esos años. Tal encuentro del *bios* tecnológico y el *ethos* liberal, es el que dio origen a la bioética; pero no quiere decir que ésta deba quedarse en eso, hoy ella intenta salirse de esa cuna, aunque en cualquier caso no podemos negar el mérito y los valores de la

bioética entendida como fórmula del *bios* tecnológico y el *ethos* liberal.

El libro de David Rothman *Strangers at the Bedside* cuenta la historia del movimiento bioético en los Estados Unidos, que parte fundamentalmente de los episodios que se registran en la investigación humana, los abusos en ese capítulo de larga tradición desde los juicios de Nuremberg, y a lo largo de toda una historia de declaraciones internacionales en la materia. La ley y la bioética transformaron las tomas de decisión médica a partir de episodios en la investigación científica y la necesidad de reformular los códigos de ética en la investigación *in anima nobile*. Por otra parte los episodios que empiezan a surgir en la clínica médica, como el caso Karen Quinlan, que es patognomónico de ese cambio por el cual los médicos no saben qué hacer frente a una enferma con un síndrome vegetativo prolongado; la justicia dice ser tema de los médicos definir la muerte, es un tema biológico no es un tema jurídico, es un tema fundamentalmente científico, biológico, médico, siempre ha sido así (los médicos son quienes precisamente extienden el certificado de defunción), y la sociedad se pregunta ¿qué es Karen Quinlan?, ¿es una persona? ¿qué se le debe hacer?, y las obras sociales se inquietan por los costos de mantener la vida en esta situación y por la calidad de vida correspondiente. El año 1976, con el famoso fallo de la Suprema Corte de Nueva Jersey autorizando a los padres de Karen a retirar el respirador de su hija, aparece el escenario posmoderno de la medicina, al que debe atender la bioética. Se trata de las transformaciones que desde el punto de vista de la medicina han forzado un nuevo peldaño moral, han exigido un replanteo de la ética médica tradicional, que ya no está en condiciones de afrontar las situaciones inéditas que genera el progreso tecnocientífico, la situación social de la medicina y la cuestión política de la salud. Estas tres transformaciones, que veremos cómo se proyectan sobre el Genoma Humano, son la transformación científica a la que estamos aludiendo, estos cambios en la tecnociencia biomédica, cuando la medicina se hace tecnociencia, y el cambio social que es fundamentalmente un nuevo modelo de relación terapéutica, o médico-paciente, y por extensión medicina-sociedad. Es el ocaso del tradicional paternalismo médico, esto es la autoridad científica y moral del médico que actúa como un padre respecto de sus hijos imponiendo determinadas conductas por el bien de ellos, pero muchas veces sin el consentimiento de éstos, e incluso en algunos casos contra su voluntad: el sujeto de las decisiones médicas protagónicamente es ahora el paciente, y este cambio fundamental, constituye la bandera de la bioética con el principio de autonomía. Así como la beneficencia, en el sentido literal de la palabra, es decir hacer el bien, era un principio de la ética hipocrática

latinizada como el “primero no dañar”, y con la ambigüedad de las nuevas tecnologías médicas el beneficio y el perjuicio exigen un permanente balance de costo-beneficio, la autonomía va a ser el principio nuevo, insólito para la tradición hipocrática, esto es el lugar que tiene el enfermo respecto a conductas que le afectan en su vida, en su salud, en su calidad de vida, en su cuerpo. Finalmente hay un tercer cambio en las políticas de salud, en el concepto mismo de la salud: la salud pasa de ser un bien individual, como hace cincuenta años, un bien que era fundamentalmente privado, cada uno se lo procuraba, “médico, botica y entierro” se decía, cada uno ahorra para atender esas necesidades; y además un bien que no tenía mayor eficiencia, el médico curaba con el “galerazo” (y menos mal que curaba así porque cuando quería curar en serio purgaba, sangraba, envenenaba, causaba mucho más daño que beneficio). Esa cuestión de ineficiencia del arte médico ha cambiado notablemente, hoy la tecnociencia médica es de alta eficacia, y finalmente se ha hecho costosa, que duda cabe, los bienes sanitarios son bienes costosos y escasos por definición, un órgano por ejemplo es un recurso aunque sea gratis siempre va a ser escaso, nunca van a ser suficientes los órganos; y entonces aparece un principio de justicia distributiva.

De ahí que surja esa tríada de principios, el beneficio por un lado, la autonomía por otro y la justicia finalmente, que entran en una relación muchas veces conflictiva en el campo biomédico, porque los protagonistas que de algún modo enarbolan las banderas respectivas de estos principios son, como es de imaginar, el médico que defiende el beneficio o no maleficio, eje moral de su acción; el paciente que puede entender ese beneficio o no maleficio desde un sesgo personal o subjetivo, y por tanto enarboła la bandera de la autonomía; y la sociedad, los terceros intereses que definen o regulan los motivos que hacen a la justicia y por tanto a la asignación equitativa de las cargas y los beneficios entre los miembros de una sociedad. En salud la justicia que interesa fundamentalmente es la figura llamada justicia distributiva.

Pues bien, avanzando un poco, pretendo dar una visión personal y más concreta de esta tríada conflictiva, pues los principios son abstractos y la realidad antropológica involucra al médico, al paciente y a la sociedad, tal como reflejan las narrativas de Pigmalión, Narciso y Knock, narrativas que tienen un sujeto o personaje, tienen una trama o argumento, y finalmente una moraleja. Vamos mínimamente a recordar estas narrativas para ubicarse en una realidad en la cual se aprecia la ambivalente o ambigua beneficencia/no maleficencia de Pigmalión, la supuesta autonomía de Narciso y las sospechosa justicia de Knock.

Pigmalión era un escultor chipriota en la Grecia clásica, que enemistándose con las

mujeres por razones que no es el caso analizar aquí, se recluye en su atelier, se dedica a su arte, que es el de un escultor, pero el subconsciente lo traiciona porque la obra que engendra representa una mujer de la cual termina perdidamente enamorado y pide a Venus, la Diosa del Amor, el milagro de convertirla en una mujer de carne y hueso, cosa que Venus consiente por ser Pigmalión un amante tan original, y le da a Galatea por esposa. El mito habla de la vocación antropoplástica de la técnica hoy, un concepto fundamental de nuestra visión antropológica de la bioética, pues los cambios en la tecnociencia biomédica se definen en su radicalidad por afectar la propia condición humana. La técnica hasta ahora se venia aplicando a la naturaleza cósmica, tratando de adaptar la naturaleza a las necesidades y deseos del hombre, pero a partir de la nueva tecnociencia biomédica, y también a partir de la nueva cibernética, la robótica, el hombre se proyecta en las máquinas, realiza una verdadera simbiosis con sus propias creaciones y deviene cada vez más protésico, más artificial, más identificado con su propio engendro, y así andamos con los celulares, navegamos por internet, como nómades pero sedentarios desde nuestros escritorios por todo el mundo virtual. Esta realidad por la cual el hombre transforma su propia corporeidad es un sesgo fundamental para entender la bioética y las preguntas más inquietantes que ésta plantea surgen precisamente de que no se trata solo de cambiar el mundo, sino de cambiar nuestra propia naturaleza, y esto es lo que realmente genera los grandes interrogantes de esta disciplina.

Así el hombre empieza a cambiar sus formas de nacer, sus formas de procrear, sus formas de morir; esto es algo inédito, por ejemplo la fecundación *in vitro*, la reproducción asistida médicamente constituye un paso trascendental en este camino, y no por azar la revolución biológica ha empezado por ser la revolución de Galatea, sexual en los sesenta con los anticonceptivos orales, después reproductiva en la década del ochenta, ese gesto intrépido de sacar el huevo del nido y permitir que el embrión se congele y aplicarlo a distintas finalidades. La plasticidad del cuerpo humano se ha expresado así primeramente en el vientre de Eva, objeto del pigmaliónico deseo. Del lado masculino tenemos como equivalente la erección asistida por el Viagra, que la humoigraña representa como el desencantamiento de la Luna de Miel en la pareja de enamorados contemplando la píldora de Pfizer, es decir la química del amor. en lugar del encanto romántico.

Entramos entonces en una medicina del deseo, en una medicina según la cual el hombre no sólo aspira a restaurar la norma fisiológica, sino también a perfeccionar o mejorar su propia condición. Junto con la tecnociencia médica, lo que se puede llamar la biogenética, está la

cibernética, me refiero a los robots, las máquinas y los artificios informáticos. Tecnociencia biogenética y tecnociencia cibernética, ambas expresiones del hombre manufactura, esa manufactura que puebla el imaginario social tanto de las técnicas genéticas como de la información.

Si nuestro primer personaje es el médico, el profesional prototipo como trasplantista, fertilizador, cirujano plástico, los nuevos pigmaliones, con poderes de cuasi dioses, nuestro segundo personaje es Narciso, el paciente como el Narciso natural, es decir, el individuo replegado sobre sí mismo, retraído del mundo contemplando su ombligo, vuelto egoísta, y no interesándose más que en su salud. En la cultura posmoderna el estereotipo narcisista es justamente simbólico, porque se terminaron los grandes relatos, las grandes causas, las grandes convocatorias religiosas, ideológicas, científicas, y cada uno se pone su camiseta, hace su historia, su biografía, la legitimación hedonista de la propia existencia. Bella causa es la de Narciso, pero lamentablemente termina en la autólisis, por eso también hay que tener cuidado con el tema de Narciso, tan frecuente hoy en una sociedad estetizante, como la nuestra hoy planetaria.

Calidad de vida significa que salud se ha transformado de un concepto biológico, como era tradicionalmente, en un concepto biográfico, el *bios* de la lengua griega. Calidad de vida sería el nuevo nombre de la salud, cuyas dimensiones podrían seguirse desde la definición de salud en la Carta Fundacional de la OMS en el año '46 hasta hoy, década por década asistimos a la matización de los factores que inciden en el campo de la salud: bienestar, ambiente, estilos de vida, servicios médicos y genética. Este paciente autónomo narcisista da también lugar a un fenómeno social que es la demanda por mala praxis, según lo expresa esta humorografía de Quino, en la que el paciente le increpa a su médico: "Yo le advierto, Dr., si llega usted a descubrirme algo grave, tendrá que vérselas con mis abogados"; así está bien captado ese narcisismo que hace que el individuo, soberano, en definitiva el sujeto del acto médico, que no es más el médico, el tirano benigno, o el doctor, sino el paciente que se transforma en este ciudadano tras resultados respecto de una tecnociencia que le promete cosas muchas veces más allá de las expectativas normales.

Finalmente, el tercer personaje de las narrativas, es el Dr. Knock, no ya un mito sino una ficción literaria, más precisamente teatral. Jules Romains fue un famoso escritor francés que en el año 1920 escribió la pieza "Knock o el triunfo de la medicina", que cuenta la vida de un médico graduado en la Sorbona y se dirige al mediodía francés, una comarca de

campesinos avaros e ignorantes y muy saludables, a los que transforma en pocos meses en una comarca totalmente medicalizada. Knock realiza proféticamente la medicalización de la vida, este fenómeno planetario por el cual la medicina ha alcanzado un dominio universal sobre nuestra existencia: nacemos en el hospital, morimos en el hospital, incluso ya nos casamos en el hospital, por el tema del SIDA y todo los demás como ilustra Quino la medicalización del matrimonio, es decir que la medicina normatiza la vida normalizándola, diciendo qué es lo que está bien y qué es lo que está mal, *sub specie* de normal y patológico, sano y enfermo. La medicina ejerce un enorme poder de control social, y así vemos cómo las normas hoy en día vigentes en nuestra sociedad, son casi todas normas médicas, dietéticas, estéticas-corporales, etcétera; todo está en relación con eso.

En esta otra imagen de Quino: el paciente dice a su médico: "¡Por terrible que sea quiero saber la verdad, Dr.: ¿Ser un ser humano es una enfermedad incurable?". Es el colmo de la vida, la vida definida por otro humorista como una enfermedad mortal transmisible sexualmente. Knock sostenía que: "la gente sana son enfermos que se ignoran", y todos sabemos sobre el pesimismo hígido, que en realidad sano no hay nadie, y menos si queremos cumplir la famosa definición tridimensional de la OMS: "Salud es un estado de perfecto bienestar físico, psíquico y social", con lo cual ni lo primero estaría bien entre nosotros, así que ni decir de lo segundo o lo tercero. Es evidente que como decía un autor americano pero sin recordar a Knock, "sano es un sujeto insuficientemente explorado"; es decir que en principio todos somos enfermos mientras no se demuestre lo contrario.

La humorgrafía de Quino es muy certera, porque apunta a la trampa del Dr. Knock. *Infirmity* significa en latín debilidad, finitud, de ahí nuestra "enfermedad", de modo que la existencia humana es una existencia enferma, en el sentido de que es finita, esto es de que somos conscientes de ser mortales, de ser sufrientes, vulnerables, y de ser en definitiva caducos, es decir que envejecemos. Esto es una realidad, pero esto no es patológico, y este es el problema de nuestra sociedad, que hoy la vejez se ve como una enfermedad, el dolor se ve como un sin sentido, la muerte como un mal absoluto. Esta confusión se genera en la sociedad medicalizada, donde la medicina está complicada con valores que en realidad exceden el mundo de la medicina, la que no está para darle sentido a la vida humana, eso es bien claro, no tiene respuestas para ello, por eso necesita del derecho, necesita de la teología, y necesita de la filosofía; cargada con la existencia humana sobre sus hombros, no está en condiciones de responder acerca de cuál es el sentido de la vida o cosas por el estilo.

El tema knockista nos lleva finalmente a otro problema, el de la economización de la salud en una sociedad también knockista donde las fuerzas económicas tienen una gran preponderancia. Ya Goethe, en el siglo XVIII, decía esto también interesante: "El progreso de la humanidad puede llegar a que en determinado momento un hombre tenga que ser enfermero de otro hombre". Esto es lo que pasa hoy con el problema de la salud, pues la salud se ha transformado en un bien social primario pero muy costoso, porque está en escala siempre creciente de privilegio social, y entonces prácticamente la profecía Goethe se ha cumplido; estamos frente a una gran carrera por la contención de costos sanitarios, pero que en el fondo no es más que un mecanismo de controlar el mercado de la salud, un bien que cada día tiene un mayor prestigio social.

Hoy entramos en una medicina que se llama gerenciada, porque hay que controlar el recurso, donde hay que balancear la lógica clínica tradicional, los intereses del paciente tal como la ciencia y la moral médicas los entienden, con la lógica administrativa, es decir económica, la lógica del mercado, donde evidentemente hay que seguir una eficiencia en la administración o asignación del recurso.

El aspecto humorístico del tema lo vio bien Nik, hace pocos meses, cuando un paciente le dice al médico: "Me duele la cabeza, Dr., no, no, no, mejor tengo una uña encarnada, no, espere, me gusta más la panza, tengo dolor de panza, o la espalda mejor" y el médico le contesta: "Creo que no entendió bien, con la desregulación lo que usted puede elegir libremente es la obra social, no la enfermedad". Dejamos aquí nuestros personajes -Pigmalión, Narciso y Knock- del paradigma bioético y sus respectivos desafíos: el prometeico o tecnocientífico, el hermético o existencial, y el noático o global.

Vamos ahora a la genómica en tanto gen-nómica, como subrayó el Dr. Tinant, adoptando con entusiasmo mi neologismo. Genómica se le llama al estudio de toda la masa de genes, pero gennómica significa una nómica, nomología o teoría normativa del gen, novedad semántica que muestra muy claramente que así como la biología hoy no puede caminar sin la bioética, la genética exige una gennómica, es decir una normativa del gen; no es posible hoy avanzar en la investigación científica sin criterios morales, sin principios normativos, más en la ciencia genética, porque es una ciencia de la igualdad y la diferencia, es siempre una ciencia del buen gen y el mal gen, entonces exige siempre una posición de valor, por eso la genética siempre ha estado vinculada al tema de la eugenesia, con su historia ominosa en el siglo pasado.

Sobre el panorama que de entrada presenta la genética ahora se inserta la posibilidad de una genómica y tenemos que acompañar el desarrollo del conocimiento científico de los genes con una apreciación, una valoración y principios normativos para la investigación y para sus aplicaciones.

Vamos a recorrer la historia del PGH y del ELSI, deteniéndonos luego en puntos tales como la genetización y el maniqueísmo genético, pues la genética se presta a una suerte de mística de la ciencia, del conocimiento, como si pudiéramos realmente encontrar la verdad, el Santo Grial de la biología, y por tanto divide las aguas entre quienes son partidarios fervientes de la genómica, de la genética, y quienes están en la vereda opuesta, es decir, es un campo típico para producir la diabolización, digamos la separación en dos actitudes contrarias. Otro punto a explorar es la medicina genómica, algunas orientaciones de la medicina actual que surgirían del avance del PGH, y finalmente abordaremos aspectos antropológicos, o aspectos más propiamente éticos, jurídicos o sociales, que plantea la revolución biotecnológica.

Desde el punto de vista histórico el PGH, que se llamaba al principio HUGO, ha sido el tercer megaproyecto científico del siglo pasado. El primer megaproyecto científico fue el proyecto Openheimer, o proyecto Manhattan, es decir el proyecto nuclear que concluyó con las bombas de Nagasaki e Hiroshima; el proyecto HUGO es un problema de políticas de Estado, en el que participan los Institutos de Salud, el Departamento de Defensa y el de Energía, es decir, un proyecto "atómico", se ubica en el imaginario social anterior a la explosión genómica.

El segundo megaproyecto científico fue el proyecto satelital, de ingeniería astronáutica que concluyó con la misión Apolo llegando a la Luna, y esto fue un avance extraordinario también, un gran proyecto científico, un megaproyecto predecesor del PGH sobre el cual la sombra de la guerra de las galaxias se proyecta como guerra de las patentes.

La novedad del PGH es que ha tenido junto a él un subproyecto que se llama ELSI, es decir un proyecto bioético, que contempla esas dimensiones y esos aspectos del programa general. El proyecto PGH inicialmente tenía un presupuesto de tres mil millones de dólares, y este subproyecto tiene una asignación de un tres por ciento de ese presupuesto, para abogados, para religiosos, para filósofos. El PGH es bioético desde su creación, es decir, los dos proyectos anteriores no tuvieron un subproyecto ético, para controlar su gestión y su aplicación; recuérdese la tantas veces citada reflexión de Openheimer tras la bomba nuclear: "Los físicos ahora hemos conocido el pecado, si hubiera sabido de esto me habría dedicado a otra cosa". No

había en el proyecto Openheimer un planteo ético, porque la ciencia realmente no estaba en condiciones de generar su autocuestionamiento desde el punto de vista moral.

Aparece en la historia de este proyecto Jim Watson, un *enfant terrible* de la genética, el PGH se inicia en el año 1989, y en el '91 Watson pega un portazo, peleándose con Nancy Halliday, que dirigía el proyecto y mantenía diferencias con Watson, entre otras sobre el tema de las patentes, una polémica que le obligó, al menos como excusa, para abandonar el proyecto.

El proyecto ELSI tuvo como directora a Nancy Wexler, una genetista, ella misma con una enfermedad genética, el mal de Huntington, que estudió esta patología, una de las más conocidas enfermedades genéticas, muy desgraciada, muy invalidante, y que tiene la peculiaridad de manifestarse muy tarde en la vida de una persona. En poblaciones de Venezuela del lago Maracaibo, hay familias con esta enfermedad, donde ella estudió esta patología logrando con un equipo de investigadores identificar el cromosoma en donde asentaría esta anomalía. Este descubrimiento, en 1993, fue uno de los primeros pasos importantes de la genética con relación a la identificación de genes ligados a patologías hereditarias.

Llegamos en esta historia a junio de 2000, cuando la revista *Time*, como todos los medios, nos da cuenta de que se ha realizado por primera vez el borrador del genoma humano, y muestra juntos a los dos campeones del proyecto en sendas carreras, la carrera pública y la privada, es decir, Collins, director del PGH americano, y por extensión internacional, y Venter, que siempre insistía en el derecho de patentes y se empleó en una empresa biotecnológica, Celera, siendo realmente quien avanzó más que ninguno en el proyecto. Dicen que el gorrión privado le ganó al águila pública, tal sería la moraleja de la confrontación entre estos dos hombres. De todas formas en las fotos salieron juntos, Clinton los bendijo, todo salió aparentemente amistoso, pero la sórdida guerra por las patentes continuaría.

Según una humorgraffa, en el cielo un ángel anuncia al Señor: "Señor, descubrieron el código del genoma humano", y el Señor responde: "Malditos hackers, voy a tener que cambiar la contraseña". Esto es muy ilustrativo, porque habla de la semántica genética y genómica, que es frondosísima, sobre todo la metáfora del texto, del código, del libro, que es permanente y refleja una circunstancia particular, pues se juntan la tecnología biogenética con la cibernética o informática, lo que en realidad ha permitido un avance asombroso del proyecto (la computadora que utiliza Venter vale noventa millones de pesos). La unión de las dos tecnologías, la biogenética con la cibernética, se expresa en las respectivas metáforas, como las metáforas biológicas que inundan la realidad informática, la de los virus y las

patologías de las máquinas, por las cuales nos estamos identificando con nuestras propias creaciones.

En el imaginario de la cultura occidental, existen para ambas tecnologías, la biogenética y la cibernética, mitos originales o fundadores. Uno de ellos es el homúnculo, el hombrecito que los alquimistas querían formar en el alambique a partir del esperma, es decir, evitando la relación con la mujer, el hombre puede formar vida en el laboratorio. Un bello texto de Goethe, en el Segundo Fausto, nos cuenta esa historia: *“¡Nace! con la masa agitada,/la convicción se vuelve más evidente,/lo que se honraba como el misterio supremo de la naturaleza,/nosotros intentamos experimentarlo racionalmente,/y lo que antes se dejaba organizar,/nosotros lo hacemos cristalizar”*. El poeta nos entrega la imagen fundacional del *in vitro*, su intuición originaria.

Otra imagen, esta vez para la cibernética, es el Golem, que tiene una larga tradición judeo-cabalística y Gustav Meyrink, un novelista austríaco del siglo XX, actualizó este tema, como también Borges en su poema así llamado, cuya primera estrofa reza: *“Si como el griego afirma en el Cratilo”* (Cratilo es el diálogo platónico en el cual por primera vez se plantea la cuestión acerca de la naturalidad o artificialidad del lenguaje)/*“el nombre es arquetipo de la cosa”* (es decir que las palabras reflejan la esencia de las cosas, Platón era un hombre más cercano a la magia y a la cultura arcaica que a nosotros, de modo que es comprensible que viera en el nombre una descripción o pictografía de la realidad)/*“en las letras de rosa está la rosa/y todo el Nilo en la palabra Nilo”*.

El Golem y el homúnculo se han juntado en la bioética ficta, pero el *homo bioethicus* tiene como síntesis más allá de uno y otro a Pinocho, quien nos recuerda que el hombre no es una creación de laboratorio, ni un engendro informático, sino un ser de carne y hueso, con una vida, un curso vital, una cultura y una educación cuya finalidad es llegar a ser, el deber ser de un ser deudor, un ser de deber, que se tiene que hacer, y esto es lo que cuenta Pinocho, la tierna historia victoriana que acunó nuestros sueños infantiles. Según ese relato el hombre es de mala madera como este chico egoísta e ingrato que no quería ir a la escuela y se rodeaba de malas compañías, el perverso polimorfo que diría Freud, pero se va transformando gracias al hada buena y Juan Grillo, con el ejercicio de la conciencia moral, en un ser de buen corazón. Pinocho nos recuerda que fundamentalmente somos seres de cultura, es decir de cultivo, y que vivimos en un medio que es el mundo u orden moral.

Hay también una mística del gen, una mistificación de la genética como si ésta nos

fuera a revelar el misterio del ser o lo que somos. Pero en la ciencia hasta ahora nunca hubo revelación, ni cabe esperarla, las revelaciones son relatos religiosos. La escala de Jacob es una narración en la Biblia acerca de Jacob, quien se durmió y soñó con una escalera que iba hasta el cielo, por la cual descendían los mensajeros de los dioses, los ángeles. Dalí, en los años siguientes al descubrimiento del ADN compuso una obra muy interesante sobre el tema de la escala de Jacob, un cuadro que tiene una composición bipartita: la mitad izquierda nos muestra al Creador y a Jacob soñando con esa escalera que lleva al cielo, y del lado derecho aparece la estructura molecular del ADN. Dalí le pone un nombre químico surrealista a este mensaje de los dioses, como si con la fórmula del genoma se revelaría la esencia del hombre y su historia.

De la mistificación genética se está sólo a un paso del maniqueísmo genético, la polaridad del bien y del mal que encierra un conocimiento peligroso como el del bíblico pecado original. A diario comprobamos la expresión pública de los pro y los contra de la revolución biotecnológica (la nueva alquimia o "algénica") en la polémica sobre los alimentos transgénicos, las patentes animales, los xenotransplantes y en general la mercantilización, comercialización o comodificación de la vida. Si hay una onda negativa que ve el agravamiento de la crisis ecológica con la biotecnología, hay también una onda positiva que ve en ella el medio para revertir aquella. Así las tecnologías reproductivas salvan de la extinción a ciertas especies, como las cebras de baja fertilidad y difícil apareamiento, pero que pueden gestarse en el vientre de las yeguas. En síntesis *a priori*, la biotecnología, por un lado, parece abrir ante nuestros ojos la cornucopia con todos los bienes (o la lámpara de Aladino con el genio de la especie) y, por el otro, diríase abrir la caja de Pandora de la que escaparían todos los males para la humanidad.

En el film *Jurassic Park*, con motivo de los DNA Saurios, se presentan los tres escenarios negativos o bioficciones de antiutopía: la biocatástrofe, cuyo argumento recoge la leyenda del Aprendiz de Brujo; la biodisgénesis o teratogenesia, el tema del monstruo inmortalizado por Frankenstein; y la biocracia u orden político de la vida que profetiza *Un Mundo Feliz* (véase al respecto mi *Bioética Ficta*, Quirón, La Plata, 1993).

En definitiva tenemos que aceptar la ambivalencia de la técnica como un problema moral, pues la técnica no es, como muchas veces suele decirse, neutral, sino ambivalente como todo lo humano -"Todas las cosas humanas son dos", sentenció Heráclito, y "Con el número dos nace la pena", prescribe el poeta. La técnica es una extensión de la realidad

humana, forma parte de ella, el hombre es un ser técnico por naturaleza, y es un ser ambivalente, siempre debe optar por el bien o por el mal. Los griegos vieron esto muy bien con el mito de Dédalo e Icaro, el tema del Laberinto, leyenda cretense. Dédalo encerrado en el laberinto junto a su hijo Icaro, inventa el vuelo, arquetipo del artificio y el deseo, del arte y la ingeniería humana. Unas alas adosadas a los hombros y Dédalo logra salir del laberinto volando, pero su hijo Icaro desobedece la recomendación paterna de no acercarse demasiado al sol porque éste derretiría la cola que sostenía las alas pegadas a sus hombros, e Icaro entusiasmado con el vuelo se abrasa en el deseo y se precipita en el mar. Hoy somos más sensibles a la caída de Icaro que al vuelo de Dédalo, nuestros escenarios son más bien negativos respecto del progreso de la humanidad en las alas de la ciencia y de la técnica, aunque quizá haya sido siempre así, porque el mal tiene mayor peso ontológico, más presencia en la experiencia humana y mucha más riqueza imaginaria que el bien: *La Divina Comedia* es cautivante en el Infierno, en el Purgatorio ya no es tan atractiva, y en el Cielo realmente no vale la pena.

Como síntesis simbólica de la ambivalencia de la técnica está lo que los griegos llamaban la Quimera, un monstruo compuesto por partes de distintos animales, y Beleferonte fue el héroe que mató a la Quimera, pero con una curiosa conclusión de esta historia, pues tras matar la Quimera se deprime y muere. Este epílogo es también moraleja sobre nosotros mismos como seres de imaginación, el hombre necesitado de la quimera, la quimera que ha venido a ser la metáfora misma del imaginario, y también los seres que formamos con la biotecnología, los transgénicos, los monstruos, los trasplantes, los híbridos de la nueva biología y su invención de la quimera.

Aparece entonces la quimera como una realidad ambivalente, el monstruo que significa en castellano a la vez lo terrible, lo desmesurado, lo siniestro, y lo prodigioso, lo genial, lo extraordinario; cuando decimos de una persona que es un "monstruo", lo señalamos por un lado como bestia y por el otro como genio. Por último, la quimera inspira la virtud moral de la prudencia, cuya imagen clásica es la de Ulises atado al palo mayor de su nave para no escuchar las Sirenas, que eran quimeras (Sirenas o arpías, siempre femeninas son las quimeras; una dama madura me decía que con los años todas las mujeres se transforman en quimeras, con "patas de gallo", "picos de loro" y "cola de caballo"). Como se ve, el imaginario de occidente es el mismo, las temidas quimeras iban a seducir y distraer de su viaje a Ulises. Propia de la talasocracia griega es la metáfora náutica, para el caso el avezado timonel o navegante que debe navegar entre los dos escollos del Caribdis y el Escila, evitando la actitud libertaria para

la que todo es permisible al genio y los intereses de la especie, y la actitud reaccionaria que ve metida la cola del diablo en todo avance científico-tecnológico.

Pasamos ahora a la medicina genómica, con las tres nuevas orientaciones del arte de curar que se perfilan a partir del desciframiento del genoma humano. Una es la medicina predictiva, que logra predecir el surgimiento de enfermedades, y no solamente de enfermedades sino también de rasgos de conducta determinados genéticamente, en el curso vital de una persona, información que puede utilizarse para condicionar la seguridad social del individuo en aspectos tales como el empleo, la salud, o la educación. La discriminación puede presentarse, y de hecho ya está instalada cuando el empleador tiene derecho contractual prevalente sobre la privacidad y confidencialidad de los usuarios. La medicina predictiva genera en la relación médico-paciente un “complejo de Tiresias” relativo a la información profesional. Tiresias era el sabio y ciego vate tebano que en la leyenda de Edipo intentó sin éxito disuadir a éste de averiguar la verdad sobre su filiación, y cuando Edipo descubre la verdad no puede soportarla y se quita la vista (“Si quieres ser feliz como me dices, no analices, hijo, no analices”). El complejo de Tiresias es el dilema de si decir o no respecto de nuestro conocimiento genético, de capacidades casi divinas u oraculares.

La segunda posibilidad de la medicina genómica es la medicina perfectiva, es decir una medicina que trata no solamente de restaurar la salud curando la enfermedad, la discapacidad o la insuficiencia, sino que se propone mejorar u optimizar la misma naturaleza humana en sus características físicas, intelectuales y morales. Medicina de la perfección, empezando por la belleza, cuando las cirugías plásticas están a la orden del día y acaso amenazando nuestra identidad, sobre todo la femenina. El “bebé perfecto” también se inscribe en este programa del mejoramiento, para el caso genético y reproductivo. La medicina del *enhancement* recién comienza y plantea sus propios problemas morales, a medida que se acentúa el devenir plástico del cuerpo humano y cambian al respecto las actitudes sociales. Póngase de ejemplo la administración de la hormona de crecimiento a niños normales, sin trastornos endocrinológicos, con el objetivo de lograr una talla privilegiada socialmente en la performance de oportunidades. La medicina del *enhancement* recuerda la bíblica tentación de Adán con la manzana, que pretende satisfacer nuestro “apetito de divinidad” con algo tan simple como el alimento o el remedio (y una pastilla podría ahorrarnos el duro aprendizaje de nuestra humanidad).

La tercera forma de medicina genómica es la medicina privativa, expropiadora del cuerpo, que deviene objeto de utilidad terapéutica: nuestras válvulas, nuestros huesos, nuestra

piel, nuestros órganos, son muy valiosos, y ni hablemos del feto con sus células madre que alimentan toda una biología de la esperanza. Aparece entonces una medicina que trata de adueñarse de esos bienes, antropofagia sofisticada y posibles mercados de repuestos humanos, el *bioshopping* o *bodyshop*. Se plantea así el problema de la propiedad del cuerpo, ahora objeto del derecho civil, el derecho de disposición sobre el cuerpo y sus partes, y por último el ingreso del cuerpo al derecho comercial con el tema de las patentes. El patentamiento del cuerpo y de la vida es un tema polémico instalado en la realidad de la investigación científica y la aventura del genoma humano, que obedece a intereses económicos de la industria biotecnológica.

El régimen de patentes protege la propiedad intelectual y no tuvo en su historia mayores problemas hasta que se aplicó a los seres vivos. El patentamiento de la vida registra un primer caso célebre en 1980 con la jurisprudencia de *Diamond vs. Chakrabarty*, en EE.UU., que otorgó la patente a un microbio modificado genéticamente para absorber manchas de petróleo en el mar; este microorganismo no cumplió la misión para la que fue inventado, pero en cualquier caso sentó jurisprudencia sobre la posibilidad del patentamiento biológico. Otros pasos fueron el patentamiento de insectos, ratones (el famoso *oncomouse* de Harvard como modelo experimental para el cáncer de mama), la célebre oveja Dolly y los recientes cerdos clonados para xenotransplantes.

Naturalmente, el patentamiento de la vida se complica todavía más moralmente cuando se aplica al hombre, y tal es el caso del genoma humano. Sin duda rechazamos la idea del "hombre patentado" y de la comodificación o mercantilización que ello implicaría, pero en cuanto a la licitud de las patentes biotecnológicas hay dos aspectos a tener en cuenta en la discusión:

a) En primer lugar, que en materia genética la distinción fundamental para el régimen de patentes entre descubrimiento e invención es todo menos clara; b) En segundo término, que lo que está en juego en la investigación genómica es el acceso a la información y la universalidad del conocimiento genético. En tal sentido se ha expedido la UNESCO declarando al genoma humano patrimonio común de la humanidad.

Entramos ahora en el cuadro de la bioética del PGH, destacando en primer lugar el valor del proyecto para el diagnóstico y prevención de las enfermedades, la fármaco-genómica (revolución farmacológica: fármacos a medida de cada uno, evitando la intolerancia y aumentando la eficacia medicamentosa), y la terapia génica (los trasplantes de genes aún no han dado los

resultados esperados, pero éstos sin duda llegarán al menos las más de cuatro mil enfermedades genéticas identificadas).

En cuanto a los problemas éticos específicos del PGH, señalamos algunos a continuación:

1. Brecha diagnóstico-tratamiento (medicina predictiva) pues en la medida en que se profundiza la distancia entre el conocimiento y la intervención plantea mayores conflictos morales, por caso el diagnóstico embrionario preimplantatorio y el aborto provocado.
2. Determinismo genético, pensar que todo obedece causalmente a los genes, como otrora se responsabilizaba a los astros por el destino (esta fina humorografía podría titularse el "Gen trascendental": un investigador le dice a sus colegas que ha descubierto el gen que nos hace pensar que todo está determinado por los genes), desconociendo la imbricación de natura y cultura en la cuna del hombre.
3. Discriminación genética en base a la ciencia de la identidad y de la diferencia, genealogía de la conducta y estigmatización sexual, social, criminal y racial, que transforma el helicoide molecular en cadenas para la justicia y la libertad.
4. Reprogenética, la unión de medicina reproductiva e ingeniería genética, último avance de la revolución biológica -cuya primera ola fue reproductiva y la segunda genética- tiene una expresión bioética prototípica en la clonación humana, a la que dedicaremos nuestra reflexión final.
5. Terapia génica, en la cual se distinguen dos modalidades, la somática y la germinal; la primera modifica al individuo pero no a su descendencia, en tanto que la segunda se transmite como patrimonio de la especie, lo cual plantea ciertas objeciones morales sobre la propiedad de la vida y nuestro derecho a intervenir en ella.
6. Optimización o *enhancement* se basa en el distingo entre enfermedad y rasgo, que ha servido también de fundamento normativo al paradigma médico tradicional, el arte de preservar y restaurar la salud, al que el concepto de enfermedad presta objetividad científica, operatividad técnica y justificación moral. Pero acaso entramos hoy en un nuevo paradigma médico, el "bioético" por contraposición al "biológico", en el cual aquella diferencia carece de sentido.

De colofón una referencia a la clonación humana, cuyo imaginario nos acompaña desde el relato bíblico (creación de Eva a partir de la costilla de Adán: "Carne de mi carne y hueso de mi hueso") y cuya posibilidad agitó el debate que determinó la creación de la National Commission en EE.UU. durante los años setenta (la clonación: prototipo de perversión científica y tecnológica, consumada degradación del hombre). El juicio *a priori* condenatorio de la clonación humana

obedece, desde una perspectiva antropológica, a que ella significa la transgresión de tres tabúes originarios: el tabú de la asexualidad (la clonación obvia la sexualidad), el tabú de la identidad (la clonación evoca el doble y la copia), y el tabú de la amortalidad (supervivencia de la propia progenie celular). Los temas pigmaliónico, narcisista y knockista del complejo bioético se ejemplifican estereotípicamente en la clonación humana. A pesar de sus fantasmas, las técnicas de clonación continúan perfeccionándose y aplicándose al dominio biotecnológico como la producción de animales transgénicos para xenotransplantes. Y recientemente la clonación humana no reproductiva se ha trasladado a la utilización o generación de embriones para extraer las células troncales o células primordiales humanas que son totipotenciales y prácticamente amortales, y a partir de las cuales puede originarse cualquier tipo de tejido u órgano, abriéndose la posibilidad de una biología de la esperanza, capaz de transformar radicalmente la condición humana "natural".

¿Jugar a Dios? ¿El hombre creador y creatura de sí mismo? El argumento teológico de jugar a Dios ante la humanufactura de la revolución biológica remite a la ambivalencia moral originaria de la técnica, esto es la buena y la mala humanufactura. La novedad somatoplástica de la actual tecnociencia biomédica se corresponde a una nueva visión del cuerpo humano, la nueva anatomía que es la genómica, ciencia genómica y conciencia genómica -la gennómica o teoría normativa del gen. A las técnicas de Prometeo se suman ahora las virtudes de Hermes, pues según el mito no fue suficiente el robo del fuego para salvar a los hombres de su extinción. Fue preciso que interviniera Hermes, el mensajero de los dioses e inventor de las artes herméticas, el lenguaje y la interpretación, donando a los seres humanos las virtudes de benevolencia, respeto y justicia, las mismas que hoy inspiran los principios de la bioética. El PGH es un puente hacia el futuro porque simboliza la unión de Prometeo y Hermes en una visión conjunta, a la vez técnica y humanista del cuerpo humano, como lo ilustra el *Alfabeto Figurato di Gio Batta Bracielli* en el cual las letras están formadas por cuerpos humanos entrelazados.

*El cuerpo humano no tiene la inmutabilidad que parece tener.
La sociedades, la civilizaciones remodelan la estatua de su
desnudez.*

Edmond et Jules Goncourt, *Journal*

“El Proyecto Genoma Humano”

Por la Dra. Graciela Medina

I- INTRODUCCION

Bueno, muchísimas gracias por la presentación, y también muchas gracias por haber hecho una iniciación con temas tan filosóficos, y con frases tan filosóficas, y además muchas gracias por haber alabado la fina sensibilidad, que no estoy segura de poseer.

Yo, en lugar de hacer un inicio de carácter filosófico, voy a hacer un inicio de absoluto carácter económico; para que ustedes comprueben la importancia del proyecto “Genoma Humano”, les voy a leer antes que nada unas cifras, que son las cifras que ha invertido Estados Unidos en el proyecto “Genoma Humano”, y como ha ido creciendo esta inversión.

Estas cifras están en millones de dólares, en el año 1991 invirtió Estados Unidos cien millones de dólares, en el año 1992 invirtió ciento veinticinco millones de dólares, en 1993 ciento cincuenta millones de dólares, en el año 1995 invirtió ciento sesenta millones de dólares, en 1996 ciento setenta y cinco millones, en el año 1997 invirtió doscientos millones de dólares, en 1998 invirtió doscientos cincuenta millones, en 1999 invirtió trescientos millones de dólares.

Esto les da a ustedes acabada cuenta de la verdadera y real importancia que se la ha dado a este proyecto para hacer una inversión de semejante magnitud; tengo también otras estadísticas que demuestran como la relación entre el porcentaje de ingresos brutos de Estados Unidos y esta inversión he sido creciente en casi un diez por ciento.

He puesto el acento en la importancia económica para darle cuentas a ustedes, antes que nada, que a nivel de inversión este proyecto es un proyecto realmente trascendente.

A lo largo de este ciclo, ustedes van a tener dos conferencias acerca del genoma, una a mi cargo y otra a cargo del Dr. Bergel. Para no superponernos con los temas hemos tratado de establecer una división: yo voy a 1) describir el proyecto “Genoma Humano”, 2) a

enunciar su problemática jurídica y 3) describir otro proyecto paralelo al proyecto del "Genoma Humano", que es un proyecto nuevo, actual, que es el proyecto del "Genoma Humano sobre la diversidad", y 4) enunciar su problemática jurídica.

El Dr. Bergel va a hacer hincapié, más que nada, en los temas jurídicos que produce el proyecto del "Genoma Humano".

II- BIOÉTICA: CLASIFICACION Y GENOMA HUMANO

Para hablar del proyecto del "Genoma Humano", y para hablar del proyecto del "Genoma Humano sobre la Diversidad", primero creo que hay que establecer una clasificación sobre bioética y que la bioética, en general puede estar mirando al hombre, a los animales o al ambiente.

La bioética dirigida al hombre trata sobre tres temas fundamentales:

a) del hombre con relación a su nacimiento, y hace al aborto y a la fecundación asistida, que son sus grandes problemáticas; b) al hombre con relación a su salud, que hace a la experimentación, a los trasplantes, a la ingeniería genética, a los derechos del enfermo y a la relación médico paciente; y c) al hombre con relación a su muerte, y esto tiene relación con la eutanasia y con la muerte digna.

La bioética animalística es la bioética que tiene en cuenta a los animales, sea en libertad o en cautiverio.

La bioética ambientalista se refiere a la tutela del medio ambiente natural.

Al "Genoma Humano" lo tenemos que ubicar en la bioética que mira al hombre, porque influye en todos los grandes problemas de esta bioética, es decir, va a influir en su nacimiento, en su salud y también en su muerte.

Pero no solo se relaciona con esta bioética sino también a la bioética del medio ambiente; es decir que el proyecto del "Genoma Humano" lo ubicamos dentro de la bioética que mira al hombre y la que hace al medio ambiente.

III- PROYECTO GENOMA HUMANO

1. Terminología

El proyecto del "Genoma Humano" nació con una orientación eminentemente científica, pero naturalmente el proyecto "Genoma Humano" (PGH) y el proyecto "Genoma

Humano" sobre la diversidad (PGHD) producen problemas jurídicos, y para que los abogados o para que los especialistas en ciencias jurídicas podamos abordar estos problemas tenemos que conocer algún tipo de terminología de características técnicas, por lo tanto antes de empezar a hablar netamente sobre el PGH y sobre el PGHD voy a tratar de darles algunas definiciones sobre algunos términos de características científicas que voy a usar a lo largo de la exposición:

A) La Biotecnología: consiste en el uso de organismos vivos para crear, modificar o producir en ellos, o a través de ellos, cambios orgánicos.

_Su origen no es nuevo, ya se conocía 1000 años antes de Cristo cuando se empleaba procesos de fermentación para fabricar cervezas y vinos; y 4000 AC, los pueblos de la antigüedad utilizaban las bacterias para la conservación de la leche o la fabricación del queso.

Desde antiguo existió la mejora de las plantas mediante la selección o entrecruzamiento al igual que la mejora de las razas de animales, pero lo cierto que la posibilidad del hombre de producir cambios orgánicos fue muy limitada, tan limitada como ilimitada aparece en la actualidad, lo que nos permite hablar de una nueva biotecnología.

La diferencia fundamental entre las antiguas tecnologías y las actuales radica en la posibilidad de manipular el material hereditario y sobrepasar las barreras biológicas preexistentes.

La biotecnología tiene una importancia económica extraordinaria, es por esto que al principio puse el acento en la cantidad de dinero que se invierte en este proyecto en Estados Unidos.

Estoy convencida que el desarrollo de los pueblos en el futuro no va a provenir del desarrollo dado por la informática, sino del desarrollo de la biotecnología, ya que ésta sirve concretamente para:

- *potenciar los recursos naturales
- *mejorar los sistemas ambientales
- *curar enfermedades hasta hoy incurables.

B. Genoma: es la serie de cromosomas de base de un organismo, es decir, la suma

y el total de sus genes, en otras palabras, es el material genético total presente en una célula o en organismo.

El genoma es la dotación genética integral del individuo, para entender lo que es el genoma tenemos que saber qué son las bases: las bases de un gen son los componentes químicos del ADN; el ADN está compuesto de adeninas (A), timinas (T), citocinas (C) y guanina (G). Estas se presentan siempre enfrentadas. La adenina se enfrenta exclusivamente a la timina y la citocina exclusivamente a la guanina.

El orden de los pares AT y CG puede variar, y el orden en que se suceden esos tres millones de bases determina todo lo referente a la estructura y función del ser humano.

C) Genotipo: es la constitución genética del individuo, cada uno de las personas tiene un genotipo diferente.

D) Ambiente: es todo lo que no puede ser incluido en un fenotipo

E) Fenotipo: es la expresión de un genotipo en un ambiente determinado.

Conviene explicar la diferencia entre genotipo y fenotipo. Una persona puede tener un genotipo determinado, supongamos en una especie múltipara, que haya varias crías que tengan el mismo genotipo, dependerá cual sea la más fuerte, que será la que más se va a alimentar, o la que va a luchar y va a lograr mayores alimentos, eso va a influir en su fenotipo; lo mismo se traslada al hombre, puede que diversos hombres tengan el mismo genotipo, pero de acuerdo al ambiente en que se desarrollen va a mejorar su fenotipo. Esto llevado a pueblos desarrollados y pueblos subdesarrollados es muy importante, porque puede ser que dos personas tengan el mismo genotipo, pero si a una le damos de comer y a otra no le damos de comer, el fenotipo va a ser absolutamente distinto.

F) Los factores ambientales pueden ser: biológicos, físicos, químicos y también culturales. Los factores ambientales necesariamente influyen sobre el fenotipo y sobre el genotipo de las personas.

G) La especie: es el conjunto de individuos capaz de dar origen a hijos que pueden tener descendencia fértil, por ejemplo una mula y un caballo pertenecen al mismo género, pero no pertenecen a la misma especie, porque uno de ellos no tiene de por sí capacidad para procrear, y esto proviene porque ha habido un entrecruzamiento entre dos animales diferentes.

En el hombre esto no ocurre nunca, porque el hombre pertenece a la especie hombre y nunca se cruzó con otra especie, al menos que se sepa, nunca se cruzó un hombre con un chimpancé, dice la Dra. Kelmelmajer de Carlucci que esto hubiera pasado solamente en la Alemania nazi.

H) Población: es la división entre las especies; esta es una denominación muy genérica porque de poblaciones podemos encontrar muchas denominaciones.

I) Las células somáticas: son aquellas que conforman los tejidos y los órganos del cuerpo humano,

II) Las células germinales o gametos: cuentan con la capacidad de reproducción de la especie humana, no solo se las debe proteger en su materialidad sino también en su potencialidad. Células somáticas es por ejemplo la célula del cabello, o la célula de la piel o la célula del hígado; mientras que célula germinal es la célula que se encuentra en el espermatozoides masculino y en los óvulos femeninos.

2) Antecedentes, objetivos y características

En 1940 se vislumbra la existencia del elemento básico de la célula, que es el gen; hasta ese año los que estudiaban como estaba compuesto un hombre solamente hablaban de las células del hombre, era a lo máximo que se llegaba.

En el año 1944 se descubre el ADN, a partir de este descubrimiento comienza una verdadera revolución científica, que hasta hoy no ha tenido un solo día en el cual no haya dejado de evolucionar.

Cuando el hombre conoce el ADN, comienza a pensar en conocer el mapa genético, es decir, la cantidad de genes que conforman el organismo humano.

El Proyecto Genoma Humano nace en dos lugares al mismo tiempo; por un lado nace con la idea de un italiano, Dulbeco, y por otro lado nace con la idea de Watson, con una diferencia, Watson, que es norteamericano, consigue rápidamente apoyo económico, mientras que Dulbeco no lo consigue tan rápidamente; por eso al Proyecto Genoma Humano, se lo identifica con un origen americano, aun cuando sus raíces son diversas.

En el año 1990 se oficializa el Proyecto Genoma Humano que tiene como objetivo primario conocer la cantidad exacta de genes que tiene el hombre, a fin de averiguar la información genética en ellos contenida; implica el conocimiento de dos o tres millones de pares de bases, reitero que las bases son los encuentros entre los distintos componentes del ADN.

Para lograr el conocimiento de dos o tres millones de pares de bases, o de cien mil genes o de dos billones de células evidentemente hacen falta tres cosas: 1) un gran desarrollo informático, ya que no se podría secuenciar en forma manual o con una tecnología antigua; 2) hace falta una gran infraestructura económica; 3) hace falta mucha gente trabajando para lograr esto.

Hay una cuestión central que a ustedes no se les escapará, en todo esto que les estoy diciendo: nadie individualmente puede secuenciar todos los pares de bases, ni conocer todos los genes. Para lograr avanzar en este proyecto, no había que equivocarse, no había que hacer dos veces el mismo trabajo, no podía ser que los laboratorios de Estados Unidos hicieran un mapeo y al mismo tiempo se hiciera en Italia porque se desaprovecharían recursos económicos muy costosos y se avanzaría muy poco.

¿De qué manera se podía lograr que este proyecto se llevara a cabo y fuera una realidad, conocer la estructura de base de un ser humano?

La única forma de poder realizarlo era compartir internacionalmente la información, que es, en definitiva, lo que busca el Proyecto Genoma Humano.

El Proyecto Genoma Humano tiene una primera característica, que le ha dado una importancia significativa por sobre otros proyectos de carácter científico y es que no se centra en ninguna enfermedad concreta; tiene como objetivo primario conocer la cantidad exacta de genes que tiene el hombre.

Si bien no se centra en ninguna enfermedad concreta, sino que promete investigar

la naturaleza genética, a la larga está propendiendo a la solución de enfermedades, porque en la medida en que yo conozca la totalidad de genes que componen al individuo humano, voy a saber cuáles son los genes que transmiten las enfermedades, cuáles son las características que se heredan, o cómo puede responder un individuo ante determinada circunstancia.

Reitero que la característica más importante de este proyecto es que no se centra en la investigación concreta de una enfermedad; justamente por eso, su promesa y su esperanza, es mucho mayor; porque ofrece investigar en forma más rápida y menos costosa todas las interacciones producidas en la genética humana.

La segunda característica del Proyecto Genoma Humano es su neto carácter científico. El Proyecto Genoma Humano no nace de la mano de los investigadores de un laboratorio en especial, que busca lograr una droga en especial; ni nace de la mano de un grupo de médicos que buscan solucionar una enfermedad específica; sino que surge de un grupo de científicos que buscan algo infinitamente superior a la solución de un problema concreto.

Ahora bien, el Proyecto Genoma Humano presenta algunos problemas en cuanto a la necesidad de compartir información científica.

Nosotros sabemos que la información de un mapa es útil en la medida de que sea completa y ampliamente disponible; un mapa de ruta me sirve en la medida que me marque todas las salidas y sea lo más completo posible. Si yo tuviera que hacer un mapa de todo el universo, y tuviera que partir de cero, necesitaría que cada país me de la información para poder unir el mapa de todo el planeta Tierra.

Los mapas ahorran esfuerzos en la medida en que no hay que repetir el esfuerzo de elaboración, si yo para realizar el mapa del planeta Tierra tuviera que salir a medir Italia, Francia y Alemania, no terminaría mas, y además gastaría un montón de esfuerzo y de dinero en algo que a lo mejor Italia ya lo tiene hecho, porque el mapa de Italia seguramente ya esta hecho. Si el proceso de elaboración de mapas es de propiedad exclusiva y nacional, compartir los datos a veces hace peligrar los intereses económicos nacionales.

El dilema en esto, es que si bien los países se benefician si comparten la información, a la vez cada país tiene intereses internos relacionados con la información.

La única manera de lograr el Proyecto Genoma Humano es compartiendo la información, pero por otro lado el Proyecto Genoma Humano va unido a inversiones muy

trascendentes.

Para compartir la información del Proyecto Genoma Humano en la UNESCO se creó un organismo llamado HUGO, que tiene como fin que todos los países del mundo tengan acceso a los logros que se obtengan en otros países del mundo, para evitar que se repitan los caminos de la investigación.

A través de HUGO, todos los países tienen acceso a todos los datos que logran otros países del mundo.

3) Ventajas del Proyecto

¿Qué ventajas puede esperar el hombre común del conocimiento del Genoma Humano?.

Las ventajas son las siguientes:

Identificar los genes culpables que generan enfermedades, dolencias físicas o taras genéticas

Prevenir estas enfermedades, diagnosticar enfermedades genéticas, tratar de curar las enfermedades genéticas.

Si yo mapeo todos los genes del organismo y encuentro cuál es el gen sano, y cuál es el gen defectuoso puedo determinar cuál es la enfermedad, o cuál es la anomalía genética que un individuo tiene, y esto puede llevar como consecuencia que se pueda prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades genéticas.

Esto varía fundamentalmente el concepto de la medicina para los próximos años; una cosa fue la medicina antes del conocimiento de los antibióticos, cuando eran muy pocas las infecciones que se podían curar, a la medicina actual que cuenta con antibióticos de amplio y variado espectro.

Hoy con el conocimiento del Genoma Humano, las posibilidades dentro del ámbito de la medicina van a ser mucho mayor. En el futuro va a ser otro el concepto de la medicina, y otro el concepto de la enseñanza y el aprendizaje de la medicina, porque ya no vamos a conocer al hombre en cuanto a sus músculos, a su cerebro, a su estructura ósea, sino que vamos a conocer al individuo en cuanto a sus genes defectuosos y no defectuosos, y además

aquellos que transmiten anomalías y aquellos que no transmiten defectos sino que transmiten cosas buenas.

El Proyecto Genoma Humano nos enfrenta entonces a posibilidades verdaderamente significativas, que son, actualmente las de prevenir, diagnosticar y tratar enfermedades genéticas, y más adelante, posibilitara la cura de enfermedades incurables. En la actual etapa lo único que podemos hacer es diagnosticar muchas enfermedades genéticas, pero hoy todavía no las podemos curar.

Pongo un ejemplo, nosotros podemos diagnosticar si de la unión de dos personas va a nacer un descendiente que va a tener determinada deficiencia, es decir a partir de un estudio genético de los padres se puede, determinar si el futuro hijo va a tener determinado mal; por supuesto que si ese estudio se hace sobre un embrión existen muchas mas posibilidades de determinar si esa futura persona va a sufrir una enfermedad; y por último puedo determinar la predisposición a ciertas enfermedades.

4) Problemas jurídicos que provoca el Genoma Humano

A) Manipulación genética

Dentro de los problemas jurídicos que provoca la biotecnología del Genoma Humano el primero es el de la manipulación genética.

Al principio aclaré que las células pueden ser divididas en somáticas y germinales, las germinales son aquellas que transmiten vida y las somáticas son todas las restantes.

En el futuro yo podré manipular las células somáticas y las células germinales.

Esta modificación podrá ser hecha con fines terapéuticos o con fines no terapéuticos, ello significa que yo podré manipular para tratar de mejorar, esa sería una manipulación con fines terapéuticos (poder llegar a cambiar un gen defectuoso por un gen sano).

También podré a manipular sin el fin de curar, es decir sin fin terapéutico; por ejemplo podría manipular para cambiar el color de los ojos, o podría manipular a nivel germinal para lograr individuos que sean tontos y bajos; bajos, para que soporten mucha altura y puedan trabajar en las minas, y medios tontos para que aguanten el trabajo de esclavos.

Esto lo podré hacer si altero las células germinales, por eso el gravísimo problema está en la modificación de las células germinales, es decir en la alteración de los óvulos o de

los espermias.

La alteración de células germinales puede traer como consecuencia la eugenesia y enormes desequilibrios para la humanidad. Si yo puedo mediante un examen pre implantatorio o un examen genético anterior al nacimiento, determinar el sexo del individuo, también puedo llegar al aborto, (en los países en que está permitido que son casi todos menos el nuestro).

Si yo puedo elegir el sexo de las personas también puedo provocar gravísimos desequilibrios dentro del ambiente. Porque en el mundo existe equilibrio, porque somos la mitad hombres y la mitad mujeres, si desequilibramos esta proporción no sabemos que consecuencias puede traer.

En la India hay mil millones de personas, y en India se utilizan hoy en día los exámenes genéticos para abortar indiscriminadamente a las mujeres; por eso en ese país está absolutamente prohibido dar a conocer el sexo en los estudios anteriores al nacimiento, porque lo que se aborta es la mujer; imagínense ustedes que si en mil millones de personas se abortan las mujeres el desequilibrio poblacional que esto podría llegar a producir sería enorme.

Se advierte claramente cuan inmensos son los riesgos que produce la terapia germinal, que puede dar lugar a la creación de mutantes, o de meras quimeras humanas, verdaderas aberraciones genéticas como las que ya se han dado en el mundo animal.

También se advierte los peligros que provoca la realización de técnicas de diagnóstico prenatal sin fines terapéuticos.

B) Derecho a la intimidad

La segunda cuestión jurídica que suscita el Genoma Humano es la vulneración del derecho a la intimidad.

Si a mi me hacen un examen genético lo que se conoce es mi propio ser, y si eso ingresa dentro de una base de datos mucha gente pueden conocer lo más íntimo de mi vida que es mi composición física.

Por otra parte existe mi derecho a no querer conocer, porque están los pacientes que son aquellos que en medicina que pueden llegar a ser curados, y están los impacientes que son aquellas personas que no tienen cura, o que tienen alguna enfermedad que no tiene cura; puede que yo no quiera conocer si tengo una enfermedad que no tiene cura y si yo estoy

bien así ¿por qué tengo que conocer que tengo una enfermedad incurable?.

Siendo el genoma esencialmente información vinculada a la esencia propia del ser humano esta merece un resguardo especial por parte del Derecho dado que no hay nada más confidencial (privado, reservado, secreto o interno) que los datos genéticos de una persona, de allí que actualmente se hable de un nuevo ámbito del derecho a la intimidad, el genético.

El derecho a la intimidad genética es parte consubstancial de la dignidad de la persona y como tal se sustenta en dos principios:

- **Transparencia.**- Su base es el conocimiento de la información, derecho a saber.
- **Opacidad.**- Tiene como base la ignorancia o reserva, derecho a no saber.

C) Derecho laboral

El derecho laboral tiene mucho contenido económico, y el derecho laboral y el Proyecto Genoma Humano pueden no llevarse muy bien de la mano.

¿En qué medida en un mundo en que uno de los grandes problemas es el desempleo, pueden hacerse exámenes preocupacionales de características genéticas?.

Hoy mediante exámenes de ADN solamente con una gota de sangre se puede determinar la predisposición a muchas enfermedades, entre ellas esta la hemofilia, la distrofia muscular, la enfermedad de Goucher, la retinitis pigmentosa, que es una degradación progresiva de la retina; hipercolesterolemia, la esclerosis, la anemia, algunos tipos de tumores, como el melanoma maligno de piel, el cáncer de colon familiar, etc.

¿Se le puede hacer a un empleado un examen genético que me va a informar su predisposición a esas enfermedades? Quien va a emplear a un señor que tiene una predisposición a degradación progresiva de las retinas y que se puede quedar ciego dentro de poco, o que lo voy a tener que pagar el tratamiento por una distrofia muscular: **nadie**, evidentemente nadie.

Pero por otro lado, si nosotros poseemos hoy esta información, o si tenemos la posibilidad de hacer ese estudio, como no hacerlo para evitar el mal de determinados trabajadores.

Por otra parte cabe preguntarse si el empleado puede negarse a hacerse estos exámenes porque hace a su derecho a la intimidad o porque su resultado le puede producir

discriminación.

En principio no se pueden exigir en los exámenes preocupacionales exámenes de tipo genético que impliquen cualquier tipo de discriminación.

Pero en determinados casos razones de bien común exigen la realización de los mismos; como por ejemplo para determinar cierto tipo de enfermedades que pueden atacar a los individuos cuando se exponen a determinada altura, que puede resultar útil en el caso de los aviadores.

En el contexto laboral están permitidos estos análisis si sirven al empleado para decidir respecto a su salud laboral, como por ejemplo a medidas preventivas en relación con el entorno laboral con el propósito de evitar o reducir sus efectos, pedir el traslado a otro puesto de trabajo, o incluso renunciar a él.

También están permitidos si sirven para que los empleadores o las autoridades competentes adopten medidas de mejora, preventivas, y de higiene en la actividad productiva y en el ámbito laboral.

D) Derecho al seguro

¿Pueden las empresas someter a sus asegurados a este tipo de exámenes para disminuir sus riesgos y aumentar sus primas? La primera respuesta que se me ocurrió, cuando empecé a estudiar este tema en 1994, fue que las compañías aseguradoras no pueden hacer este tipo de exámenes, porque pensé que si a alguien le descubren una predisposición genética, a esta persona no la asegura nadie.

Hoy me pregunto si es justo que el riesgo de vida de una persona predispuesta genéticamente a una enfermedad incurable, que es mayor, lo tenga que pagar la gente que está sana y no tiene ese mismo riesgo. ¿Dónde está el equilibrio?. El equilibrio está en que el seguro sea más barato para aquellos que son más perfectos y más caro para quienes tienen mayor riesgo, porque en definitiva nadie va a quedar fuera de la órbita del seguro, sino que el seguro va a tener distinto costo.

Considero que si bien es cuestionable que la aseguradora pueda solicitar los exámenes genéticos, como condición previa para la celebración o modificación del contrato tiene derecho a preguntar a los solicitantes el resultado de los efectuados con anterioridad a la celebración

del contrato.

Entiendo que las aseguradoras tienen derecho a requerir a los futuros asegurados que informen de las pruebas genéticas efectuadas legalmente por motivos independientes de los del seguro y que sería contrario a una buena fe que una persona que sepa que tiene, por ejemplo, la enfermedad de Hutintong pueda adquirir un seguro al mismo precio que quien no la tiene.

E) Derecho a patente

Si yo quiero tener un aprovechamiento exclusivo de una determinada investigación la debo patentar, esto nos lleva a cuestionarnos sobre la viabilidad del patentamiento del proyecto genoma humano.

Mundialmente se encuentra aceptada la posibilidad de patentar las invenciones biotecnológicas siguiendo en esto las directivas dadas para la Comunidad Económica Europea.

El problema se complica cuando se trata de la patentabilidad de invenciones biotecnológicas relativas al genoma humano. En este caso creemos que el patentamiento debe estar prohibido.

Para clarificar nuestra investigación vamos a señalar cuál es el origen del problema.

Relata Bergeí, que «el debate sobre el patentamiento de secuencias de material genético humano comenzó el 20-06-91, fecha en la cual el Instituto Nacional de los Estados Unidos (NIH) solicitó a la Oficina de Patentes, el patentamiento de 337 secuencias parciales de genes.

Cabe recordar que a fines de 1991 los medios científicos internacionales fueron conmóvidos, por una iniciativa del National Institute of Health, entidad dependiente del Gobierno Federal de los Estados Unidos. Basados en los hallazgos del proyecto de investigación sobre el mapeo del genoma humano, solicitaron a la oficina de patentes y marcas de ese país patentes sobre 337 secuencias genéticas del ser humano, cuyas funciones específicas en ese momento se desconocían.

Elo motivó el repudio de destacados científicos entre ellos Watson uno de los descubridores del ADN, que renunció a la dirección del proyecto sobre genoma humano.

El comité consultivo de Ética de Francia, el 6 de diciembre de 1991, emitió una

declaración señalando que «el conjunto de la información contenida en el genoma humano pertenece al patrimonio común de la humanidad, es un dominio del conocimiento que no puede ser objeto de monopolio».

No obstante lo cual en el Congreso de Bilbao algunos premios nóbles se manifestaron a favor del patentamiento de las secuencias del ADN, entre ellos el premio nobel de medicina de 1976 Baruch Blumberg.

En general las convenciones que luego analizaremos se ha inclinado por la prohibición del patentamiento del genoma humano en su estado natural.

5) El genoma humano como patrimonio común de la humanidad

Decir que el Genoma Humano es patrimonio común de la Humanidad es un concepto de carácter filosófico, y sus elementos básicos son:

- que existe una prohibición de apropiación nacional,
- que su destino tiene que ser para fines pacíficos
- que su utilización tiene que estar dado en interés para la Humanidad con especial atención a los países y a los sectores más pobres,
- que tiene que existir un organismo internacional dotado de poderes apropiados para gestionar el patrimonio.

Todas estas características referidas al Genoma Humano como patrimonio común de la Humanidad se han cumplido hasta ahora ya que: 1) hasta el momento se ha utilizado para fines pacíficos; 2) se ha prohibido internacionalmente las apropiaciones nacionales; y 3) se ha creado un organismo internacional que tiene poderes adecuados para gestionar el patrimonio, que es el organismo llamado HUGO.

6) Declaraciones internacionales

A) Declaración universal sobre el genoma humano

En el año 1997 se hizo la primera Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, fue realizada por la UNESCO, en esta Declaración se dijo por primera vez claramente que: 1) el Genoma Humano es patrimonio común de la Humanidad; 2) el Genoma Humano en su estado natural no puede dar lugar a beneficios pecuniarios; 3)

que no se puede discriminar en razón de datos genéticos; 4) que existe derecho a la confidencialidad de los datos genéticos.

En la misma declaración se habló de la protección de las personas vulnerables, del derecho a no ser sometido a experimentos científicos ni médicos sin consentimiento y la protección contra la injerencia arbitraria en la intimidad personal y familiar.

B) Declaración de Manzanillo revisada en Buenos Aires en 1998

En el año 1996 se hizo la declaración de Manzanillo, que fue revisada en Buenos Aires en el año 1998, en ella se declaró que:

el Genoma Humano forma parte del patrimonio común de la Humanidad que se debe respeto a la cultura, a las tradiciones y a los valores propios de los pueblos,

que hay principios éticos que deben guiar a las acciones de la genética, que la genética debe estar a favor de la prevención, el tratamiento y la rehabilitación de las enfermedades genéticas como parte del derecho a la salud, que las pruebas genéticas y las acciones que se derivan de ellas tienen como objetivo el bienestar y la salud del individuo sin que puedan ser utilizadas para imposición de determinadas políticas poblacionales, demográficas o sanitarias, ni para la satisfacción de requerimientos de terceros.

C) Convención Europea sobre Bioética y derechos humanos

En el año 1996 se dictó la Convención Europea sobre Bioética y Derechos Humanos, dentro del marco de la Unión Europea, que tiene una característica especial, esta Convención permite a los Estados que se adhieran a ella, que se obliguen a ella aún cuando no sean Estados de la Unión Europea.

Allí se decidió que:

se consagra la no discriminación y criterios restrictivos para la realización de los tests genéticos predictivos

en cuanto a la intervención sobre el genoma humano se lo acepta con propósitos preventivos, diagnósticos o terapéuticos y solamente si no introdujera

modificación en el genoma de la descendencia.

Se prohíben técnicas tendientes a la selección del sexo, salvo para evitar enfermedades hereditarias graves vinculadas directamente al sexo.

D) Declaración de Gijón 2000

La última declaración bioética, es la declaración de Gijón, del año 2000, de hace muy poquito tiempo atrás en la que se dijo que el genoma es patrimonio común de la Humanidad y como tal no es patentable.

VI- PROYECTO SOBRE LA DIVERSIDAD DEL GENOMA HUMANO

Al lado del Proyecto Genoma Humano ha nacido otro proyecto, un proyecto más modesto, es el «Proyecto de la Diversidad del Genoma Humano». El inspirador fue Luca Cavalli Sforza.

Este es un proyecto internacional de antropología que intenta estudiar la riqueza genética de la totalidad de la especie humana, para profundizar el conocimiento de la riqueza genética y mostrar la diversidad humana como su unidad subyacente y profunda.

1) Objetivos

Los objetivos del «Proyecto Genoma Humano para la Diversidad» son: 1) estudiar la historia biológica y el origen de las poblaciones humanas, 2) investigar la diversidad existente en el Genoma Humano mediante el estudio de muestras recogidas de poblaciones que son representativas de todos los pueblos del mundo, y evaluar la dimensión o la magnitud de la diversidad genética normal en el pool genético humano; 3) establecer relaciones de parentesco entre poblaciones que permita discernir que poblaciones están más estrechamente relacionadas entre sí y cuando se produjo la divergencia, y 4) Crear un recurso para beneficio de toda la humanidad y de la comunidad científica internacional, el recurso es una colección de muestras biológicas que representen la diversidad genética de poblaciones humanas como base abierta a largo plazo sobre las variaciones existentes en la especie humana.

2) Fines

Los fines del proyecto son:

profundizar el conocimiento de la historia e identidad del ser humano; esta es un fin de características históricas, como nace el ser humano, cuales son las diferencias poblacionales, etc.;

adquirir conocimiento sobre los factores medioambientales genéticos en la predisposición y resistencia a la enfermedad.

3) Forma de realización

Se piensa que se va a tomar muestras del diez por ciento de las poblaciones humanas, es decir de cuatrocientas o quinientas poblaciones representativas.

En estas poblaciones se va a tomar muestras de unos veinte o veinticinco individuos, para analizar su ADN y para disponer de él por un período de tiempo indeterminado, es decir, ese ADN va a estar congelado; y además se va a tomar muestras de cien o doscientas personas en aquellos estudios que requieren un mayor número estadístico.

4) Antecedentes

Hay distintos antecedentes del PGHD; la Dra. Kemelmajer cita de un estudio realizado en Washington para detectar la enfermedad de Tay Sachs, que es una enfermedad que se genera en determinado tipo poblacional y que produce la ceguera a muy temprana edad y rápidamente la muerte. En el área de Baltimore - Washington se implementó un programa para los judíos provenientes de la Europa del Este.

Se realizó en parejas en edad fértil, para determinar si ellos iban a tener hijos que pudieran llegar a tener esta enfermedad; el programa fue un éxito, por el alto porcentaje de la población que participó, pero ¿por qué participó tan alto porcentaje?

porque el programa estaba muy difundido,
porque la inscripción se hizo con consentimiento informado,
porque existió confidencialidad en los resultados de la prueba,
porque los destinatarios de la prueba eran usuarios refinados del sistema de atención sanitario.

Pero en otras poblaciones en donde se hizo el mismo estudio no tuvo el mismo

éxito, o bien porque no tenían la misma conciencia social, o bien porque no se daban estas características.

Este antecedente que cita la Dra. Kemelmajer tiene una semejanza muy relativa al Proyecto Genoma Humano para la Diversidad.

Otro antecedente fue el Programa Biológico Internacional realizado en Arica, Chile, entre el año 1964 y 1974. Fue un estudio genético de la población cuyo objetivo era ayudar a identificar los principales problemas médicos de la población servida; en este estudio las muestras de sangre se tomaron para hacer exámenes médicos de rutina y aprovecharlos para identificar los polimorfismos genéticos; los resultados permitieron evaluar las tasas de mutación, las enfermedades endémicas y la ausencia de otras; y esta investigación fue considerada un modelo, por el servicio a las poblaciones aborígenes para darles un bienestar e introducirles a los beneficios de la civilización.

La diferencia que marcan los genetistas chilenos entre el Proyecto Genoma Humano para la Diversidad y este trabajo es que en este trabajo el objetivo era claro, era identificar los principales problemas médicos de la población y ayudar a solucionarlos, en el Proyecto Genoma Humano para la Diversidad no está muy claro cual es el objetivo final, porque se dice vamos a conocer cual es la composición de las diferentes poblaciones, pero nadie sabe bien para qué.

En otro estudio, también realizado en Chile en dos oportunidades, en el año 1964 y en el año 1974, en la Isla de Pascua, se efectuaron estudios antropológicos, genéticos, ecológicos, demográficos y médicos, y los resultados fueron que al cabo de una década la salud y la esperanza de vida de la población nativa se igualó a la población chilena continental.

En sólo diez años gracias a este estudio se igualó la esperanza de vida de los habitantes de la isla de Pascua a la población chilena continental.

Los resultados de estos estudios genéticos confirmaron que la población de la Isla de Pascua se había efectuado desde la Polinesia. La lepra fue erradicada de la isla y se encontraron pocos casos de tuberculosis, y los estudios de hipertensión demostraron las bases hereditarias multifactoriales de esta enfermedad.

Se citan estos dos estudios porque fueron hechos con gran respeto hacia las comunidades indígenas y porque, reitero, tenían un objetivo concreto que era el conocimiento

y la mejora de la población estudiada.

El Proyecto Genoma Humano para la Diversidad se propone una cosa mucho más amplia, porque en los antecedentes chilenos lo que se proponía era conocer los nativos de la Isla de Pascua, conocer los indígenas que estaban cerca de Arica, y mejorar la existencia de esos dos grupos de gente; el Proyecto Genoma Humano para la Diversidad se propone conocer todas las poblaciones, y no se sabe cual es el fin último, o no tiene como objetivo último la mejora de algo específico para una población determinada.

Los antecedentes anteriores tienen un claro enfoque médico sanitario y se realizaron bajo claros protocolos, el Proyecto Genoma Humano para la Diversidad carece de un enfoque médico sanitario y trata de comprender la historia, según algunos con una visión de reduccionismo genético que presenta reparos éticos, y además se producen ciertas incertezas en el Proyecto Genoma Humano para la Diversidad, porque estos dos estudios que les mencioné con anterioridad se hicieron sobre toda la población de un determinado lugar, en este caso ¿quién va a elegir a los veinticinco individuos de una población, que vallan a representar a toda la población? ¿con qué criterio se van a elegir?

Si comparamos el plan del Proyecto Genoma Humano para la Diversidad con el proyecto de construcción de una casa nueva, se diría que lo que garantiza el Proyecto Genoma Humano para la Diversidad es que se obtendrán y almacenarán los ladrillos de los que estará formada la casa, pero no se aclara cual será su forma, ni que otros materiales serán necesarios para su construcción, ni cuando estará terminada la casa, ni cual será su costo final, ni a quien servirá de alojamiento; en definitiva del Proyecto Genoma Humano para la Diversidad no se sabe ni cuando va a terminar, ni para qué va a servir.

El Proyecto Genoma Humano es mucho más claro, el proyecto final estaba pensado que iba a terminar en el 2005, los protocolos iban a servir fines determinados; los planes se han cumplido, solo que se han cumplido con anticipación, porque la tecnología ha ido cada día en avance.

Hay una gran reacción de las comunidades indígenas frente al PGHD porque hay malos antecedentes anteriores de las comunidades indígenas. Además los indios se sienten amenazados porque dicen que ellos no quieren saber para nada la historia que pueda cuestionar sus convicciones en cuanto a sus orígenes.

Yo no me preocuparía mucho por estos miedos, porque siempre el hombre tiene miedo a lo desconocido, yo creo que la cuestión no está en tener miedo, sino en conocer y poner límites, y que la función de los juristas es fundamentalmente acercarnos a los científicos, conocer el lenguaje científico, y ponerle los límites jurídicos y éticos; por más que esto sea complicado, es obligación del jurista, es un reto ético el reconocer que el avance científico es muy importante pero que también el avance científico no puede ser absolutamente ilimitado.

Para finalizar quiero llamar la atención sobre tres cosas: 1) que el desarrollo biotecnológico es sin lugar a dudas lo que va a marcar la riqueza y la pobreza en los tiempos que vienen; 2) que el desarrollo biotecnológico encierra un gran valor que beneficios importantes para el ser humano; que somos los operadores jurídicos los únicos que les podemos poner algún límite a toda la cuestión de la biotecnología, que puede llegar a terminar con una población, o alterar de tal modo la conformación de la población general, o de la humanidad en su totalidad; 4) que es nuestro compromiso evitar el que cualquiera de las grandes desgracias que puede traer el conocimiento del Genoma Humano se produzcan.

Señores, muchas gracias por la atención. Cuando el Dr. Bergel les complete la información seguramente ustedes quedarán muy satisfechos.

“Aporte de la Genética y la Antropología Molecular a los derechos de los indígenas argentinos por la posesión de tierras”

**Por los Dres. Néstor Oscar Bianchi y Verónica Lucrecia Martínez Marignac
Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE).**

Palabras claves: Indígenas, Argentina, Identidad, Cromosoma Y, ADN mitocondrial.

Resumen:

Se ha analizado el tipo de aporte generado por el desarrollo de marcadores de herencia uniparental del cromosoma Y, y el ADNmt a la identificación de comunidades indígenas en el marco del artículo 75 inciso 17 de nuestra Constitución Nacional.

El empleo de marcadores de ADN permiten determinar la existencia de Amerindios en los ancestros de un individuo y hace posible cuantificar la mezcla genética Amerindia, Europea, Africana, etc. de cualquier población.

En grupos humanos aislados existe una coincidencia marcada entre la identificación étnica de la población mediante parámetros socioculturales y la distribución de marcadores de ADN. Sin embargo de acuerdo a la historia de más de 500 años de contactos interétnicos acaecidos en nuestro país estos límites demuestran ser laxos y graduales en diferentes regiones. Asemejándose la distribución de los linajes ancestrales en grupos urbanos cosmopolitas a la composición de ciertas comunidades indígenas.

Se concluye que la presencia de linajes indígenas en un grupo posee un poder de inclusión pero la no presencia de estos en forma mayoritaria no excluye la eventual existencia de indígenas en los ancestros y por lo tanto no alcanza para negarles al grupo derechos indígenas delimitados en la legislación nacional.

Finalmente, el elemento genético es sólo en parte determinante de la identidad étnica y su grado de fuerza varía de grupo en grupo así como lo hacen otros parámetros biológicos como la apariencia física y socioculturales como la lengua, la vestimenta, la región que se habita, la organización e instituciones.

El componente genético es un aporte que debe asociarse a otros parámetros, socioculturales, registros históricos y datos de organismos oficiales.

La mayor parte de las poblaciones aborígenes Americanas mantienen el concepto místico que sus ancestros fueron «puestos» en el Continente Americano por un Supremo Creador (Ballantine y Ballantine, 1992). Opuestamente, una buena parte de los antropólogos actuales apoya la hipótesis que los ancestros de los indígenas americanos entraron al continente desde Asia a través de Beringia (Greenberg *et al*, 1986; Cavalli-Sforza, 1991).

Independientemente del grado de realidad de las propuestas anteriores, ambas coinciden en aceptar que los indígenas actuales descienden de los primeros humanos que habitaron el Continente Americano. Se argumenta que esta primera ocupación dio el derecho sobre las tierras americanas a los antecesores de los indígenas actuales y, en consecuencia, este derecho les fue usurpado durante las sucesivas colonizaciones de América iniciadas a partir de 1492.

El Artículo 75 Inciso 17 del capítulo IV de la Constitución Argentina de 1994 establece un marco legal que permite el reclamo de tierras por parte de las minorías indígenas en nuestro país como compensación por la violación de sus derechos históricos sobre las tierras americanas. Esta solicitud de compensación ha sido atendida en varios casos, habiéndose ya otorgado tierras a algunas de las minorías indígenas existentes en el territorio argentino.

“Art.75: Corresponde al Congreso:

Inc.17. Reconocer la preexistencia étnica y cultural de los pueblos indígenas argentinos.

Garantizar el respeto a su identidad y derecho a una educación bilingüe e intercultural; reconocer la personería jurídica de sus comunidades, y la posesión y propiedad comunitaria de las tierras que tradicionalmente ocupan; y regular la entrega de otras aptas y suficientes para el desarrollo humano; ninguna de ellas será enajenable, transmisible ni susceptible de gravámenes o embargos.

Asegurar su participación en la gestión referida a sus recursos naturales y a los demás intereses que los afecten. Las provincias pueden ejercer concurrentemente estas atribuciones.”

El otorgamiento de las tierras por cuestiones de identidad étnica plantea una serie de problemas que aún no han sido analizados con detenimiento. En primer lugar ¿Cómo se

define la identidad de un Indígena? Dado que las tierras se transmitirán a las sucesivas generaciones, ¿qué derechos tendrán los descendientes de los Amerindios, en especial si uno o más de sus ancestros pertenece a otra etnia?

La respuesta a estos interrogantes no es fácil. En la actualidad no existen poblaciones humanas que no hayan tenido el aporte genético de otras poblaciones, motivo por el cual el concepto *sensu strictu* de raza biológica no es válido para el ser humano. Asimismo, tampoco está definido qué cantidad de flujo génico debe existir para que la pertenencia a cierta etnia de una población sea negada. Por consiguiente, una población indígena podría quizá definirse por aspectos socioculturales en términos de organización que los distingue y por datos históricos provenientes de la misma población y de registros oficiales que indiquen que dicha población es descendiente de ancestros indígenas. Sin embargo, en caso de litigios por posesión de tierras o derechos de herencia, la definición anterior es probable que sea cuestionable o insuficiente, o en muchos otros casos que no sea reconocida. En tales casos, el estudio de factores genéticos heredables podría ser un elemento adicional a tener en cuenta para la toma de decisión judicial como de valorización de la identidad de un pueblo o comunidad indígena.

En la actualidad se han determinado factores hereditarios que nos permiten definir la probabilidad que un individuo haya tenido ancestros nativos americanos o de otro origen étnico o geográfico, por vía materna, paterna o por ambas. Este tipo de información heredable se halla contenida en el ADN o ácido desoxirribonucleico de los cromosomas autosómicos, sexuales (cromosomas X e Y) y del genoma mitocondrial pudiendo ser revelada a través de técnicas de biología molecular.

2. Sistemas genéticos en el ser humano y la identidad étnica o geográfica de un ancestro:

2.1. Sistemas genéticos:

Se estima que en promedio el ser humano está compuesto por aproximadamente 100 trillones de células (Lacadena, 1988). Dentro de cada célula eucariota la información genética se halla contenida en secuencias de ADN altamente condensando, gracias a la interacción con proteínas, en estructuras denominadas cromosomas.

En organismos eucariotas como el ser humano, las estructuras cromosómicas se hallan contenidas en el núcleo de las células y en estructuras u organelas extranucleares o citoplasmáticas, denominadas mitocondrias (figura 1).

El ADN contenido en los compartimentos nuclear y mitocondrial, o el complemento del material genético que un organismo hereda de sus padres (genoma), es transmitido a

través de 3 formas diferentes de herencia, la herencia autosómica o mendeliana y dos tipos de herencia uniparental que involucran la herencia ligada al cromosoma Y o herencia paterna y la extranuclear o mitocondrial denominada herencia materna. Estas dos últimas son herencias de tipo no mendeliano (Dobzhansky *et al*, 1988; Lewin, 1997).

2.1.1. Herencia autosómica:

El cariotipo -número, tamaño y forma de los cromosomas- humano para cada célula somática contiene 22 pares de cromosomas autosómicos y dos cromosomas sexuales. Estos últimos se designan en la mujer como XX y en el varón como XY. Los cromosomas miembros de cada par autosómico y del par sexual en la mujer, poseen la misma información, denominándose los cromosomas homólogos y cada uno de ellos es aportado por uno de los progenitores. Al juego doble de cromosomas en células somáticas se lo denomina diploide (2n).

Durante la meiosis o formación de las células germinales -espermatozoide y óvulo- el contenido diploide de las células se reduce a la mitad del número usual, resultando que cada célula gamética a diferencia de las células somáticas contiene uno de los miembros de cada par cromosómico o una dotación haploide¹ (n) de cromosomas. En consecuencia, en el momento de la fecundación, cada progenitor contribuirá a la descendencia con un cromosoma de cada par es decir con un 50% de su información genética.

Durante la meiosis, además de reducirse el contenido genómico, se produce el apareamiento físico entre cromosomas homólogos, esta disposición de cercanía permite que se produzca el entrecruzamiento y un proceso de intercambio de secuencias entre los cromosomas homólogos. Este proceso es denominado recombinación meiótica y caracteriza a la herencia de tipo autosómica o mendeliana.

La herencia autosómica involucra al modo en como cada uno de los cromosomas miembros de los pares autosómicos son transmitidos de una generación a la siguiente. La información contenida en los cromosomas autosómicos es heredada de acuerdo a la teoría mendeliana de la herencia que presenta los siguientes puntos: 1) para cualquier carácter genético existe dos o más «factores» hereditarios o alelos; 2) estos alelos en un individuo se hallan de a pares y se heredan uno de cada progenitor; 3) los dos alelos segregan durante la meiosis, por lo que cada célula germinal recibe únicamente un alelo; 4) cada célula gamética recibe con una probabilidad del 50% un alelo o el otro; 5) los distintos alelos responsables de los distintos caracteres del individuo son transmitidos en forma independiente y se asocian al azar durante la formación del cigoto; 6) si el alelo que recibe el individuo es el mismo se dice

que para ese carácter genético el individuo es homocigota, si por el contrario el individuo recibe alelos diferentes se designa como heterocigota (Dobzhansky *et al*, 1988).

A pesar de que todos los supuestos anteriores se cumplen en la mayoría de los casos, el punto 5 puede no darse. Este es el caso en que dos o más genes situados sobre un mismo cromosoma posean la tendencia a heredarse en forma conjunta en vez de transmitirse independientes o en forma azarosa. Esto es denominado ligamiento genético.

En 1911 Morgan propuso que el ligamiento genético es resultado de la localización de los genes sobre un mismo cromosoma y de la distancia física que los separe. Estarán ligados cuando la distancia entre ellos sea menor a la necesaria para que se realice un intercambio o recombinación entre sus secuencias homólogas, y por lo tanto serán transmitida siempre en forma conjunta de un progenitor a su descendencia.

La distancia entre dos secuencias de interés puede ser entonces definida en unidades de centimorgan (cM) o % de recombinantes en la generación siguiente -1 cM equivale al 1 % de recombinación que en el hombre corresponde a una distancia de 1 Mb (millón de bases).

Un grupo de ligamiento involucra todos aquellos genes o secuencias sobre un mismo cromosoma que se transmiten juntos a la descendencia debido a sus relaciones de ligamiento. Por el contrario, si los genes se encuentran en diferentes cromosomas se dice que son genes o secuencias independientes. Sin embargo, puede ocurrir que secuencias o genes molecularmente ligados, sobre el mismo cromosoma, segreguen como genéticamente independientes, estos genes reciben el nombre de sinténicos.

Como consecuencia de los ítems 1 al 4 la herencia de tipo mendeliano genera que la información de un determinado progenitor se transmita a la descendencia en una proporción que disminuye por mitades por cada generación, lo que se expresa según la ecuación $0,5^n$, donde n es el número de generaciones (figura 2).

2.1.2. Herencia paterna, de factores ligados al cromosoma Y:

La herencia asociada al cromosoma Y es denominada holándrica. Sólo lo transmiten los varones a su descendencia masculina. Sólo un 5% de su secuencia, correspondiente a los segmentos distales del brazo corto y largo (Yp y Yq), regiones pseudoautosómicas, son homólogas al cromosoma X y por lo tanto son las únicas regiones que sufren intercambio de segmentos durante la meiosis (Page *et al*, 1982; Freije *et al*, 1992). Aquellas regiones que no recombinan con el cromosoma X son denominadas Y-específicas (Marshall Graves, 1995).

Las regiones específicas del cromosoma Y actúan como un sistema genético, y todas sus secuencias se transmiten a la siguiente generación en completo ligamiento y en

consecuencia, a diferencia del caso de la herencia autosómica donde la fuente de variación es debida a la recombinación y la mutación, sólo la mutación actúa como única fuente de variación entre el cromosoma Y del ancestro paterno y de los varones descendientes (Ellis *et al*, 1989).

En el caso del cromosoma Y, por no poseer homólogo y no recombinar en su casi totalidad (95%) sus secuencias se dicen se hallan ligadas y constituyen un único grupo de ligamiento. Es por ello que sus secuencias se hallan en desequilibrio de ligamiento (Maynard-Smith, 1990; Marshall Graves, 1995).

El desequilibrio de ligamiento describe la situación en donde una combinación de secuencias se presentan en una población con una frecuencia que no es la esperada. Implica que el conjunto de secuencias es heredado en forma coordinada. El desequilibrio de ligamiento no es sólo aplicable a la situación de secuencias específicas del cromosoma Y sino a todas las secuencias que tienden a heredarse en una población en frecuencias que no coincidan con las esperadas según las distancias en cM que separan ambas secuencias.

En el caso del cromosoma Y sus regiones Y-específicas son heredadas en completo ligamiento y se lo expresa por la ecuación 1^n , donde n es el número de generaciones, diferenciándose así de una herencia de tipo mendeliano (Bravi *et al*, 1997). Entonces mientras cada varón recibe un 50% de sus genes o secuencias autosómicas de cada uno de sus progenitores, el 100% de sus genes o secuencias Y-específicas provendrán de su padre y él las transmitirá en un 100% a sus hijos varones (figura 1).

2.1.3. Herencia materna, extranuclear o mitocondrial:

La mitocondria es una organela citoplasmática encargada de la respiración celular, se presentan en un número variable de copias según el tipo de célula (de 10 a 10000 copias). Esta organela posee en su interior unas 10 moléculas de ADN circulares que se autorepican.

El ADN mitocondrial humano (ADNmt) es una molécula circular de 16569 pares de bases, fue secuenciada completamente a partir de un individuo en 1981 por Anderson y col. y recientemente corregida por Andrews y col. (1999).

La información genética contenida en cada molécula de ADNmt se halla en forma compacta ya que sus 37 genes están distribuidos en forma continua y son transcriptos a partir de un único promotor (Attardi, 1985; Shadel, 1999). Posee dos regiones que no codifican proteínas representadas, por un segmento de 1024 pb involucrado en la transcripción y replicación de la molécula denominado asa de desplazamiento o asa-D², y la región V, un segmento pequeño entre los genes para la citocromo oxidasa II (COII) y el ARN de transferencia

para lisina (tARN^{lis}) (Anderson *et al*, 1981; Bonen, 1991; Brown *et al*, 1998).

El ADN mt posee una herencia uniparental o materna. A pesar de que el óvulo y el espermatozoide contienen mitocondrias, estas sólo son transmitidas por vía materna a través del óvulo a la descendencia, debido a que las del espermatozoide son eliminadas en el momento de la fecundación del ovocito (Giles *et al*, 1980; Sutovsky *et al*, 1999).

El ADNmt carece además de recombinación y por lo tanto el contenido del genoma mitocondrial actúa como un sistema haploide. Al poseer el hombre de cientos a miles (10^2 - 10^4) de copias de ADNmt por célula (Kirby, 1990; Shadel, 1999) se genera un fenómeno de polihaploidía en todas las células.

Al carecer de recombinación el ADNmt (Ohno *et al*, 1996; Bodooki *et al*, 1997) se comporta como un bloque de genes ligados que se transmite intacto a lo largo de generaciones sucesivas (Brown *et al*, 1979; Giles *et al*, 1980; Ohno *et al*, 1996; Bodooki *et al*, 1997).

La herencia del ADNmt como de las secuencias específicas del cromosoma Y se expresa por medio de la ecuación 1^o, es decir el 100% de las secuencias del ADNmt se transmitirán del ancestro materno a su descendencia (figura 1).

Al transmitirse todas las secuencias mitocondriales o del cromosoma Y en completo ligamiento a través de las sucesivas generaciones, sólo la mutación actúa como única fuente de variación o cambio entre el ADNmt de un ancestro femenino y el cromosoma Y del ancestro paterno con sus descendientes,

2.2. Marcadores polimórficos:

La identidad genética de un individuo puede evidenciarse mediante manifestaciones externas (color de ojos, cabellos, color de la piel, grupos sanguíneos) que involucran al fenotipo, o a partir de su constitución genética heredable, genotipo.

La composición génica de un ser vivo determina en gran parte, las características de su fenotipo. Cuando la interacción entre el fenotipo y el medio ambiente es armónica la posibilidad del individuo de reproducirse y propagar sus genes es más eficiente que en aquellos casos en los cuales el fenotipo tiene desventajas en relación con el entorno. Esta interacción fenotipo / entorno es la base del proceso de selección natural.

En el ser humano, al igual que en la mayor parte de los organismos celulares, no más del 2-3% del ADN nuclear cumple funciones génicas, mientras que el 97-98% restante carece de genes y por lo tanto la mayoría de estas secuencias no cumplen un rol relevante en el moldeado del fenotipo. Las mutaciones o cambios que acontecen en los genes están

sometidos a los procesos de selección natural. Si mejoran la adaptación del individuo a su entorno aumentarán las chances reproductivas del portador y, en sucesivas generaciones aumentarán la frecuencia del gen o los genes mutados en la población. Si por el contrario la mutación es detrimental, tal como ocurre la mayor parte de las veces, el gen mutado tendrá menos posibilidades de transmitirse a las generaciones siguientes. Opuestamente, una mutación en el ADN no-génico, al no originar cambios en el fenotipo no esta sometida a la selección natural y su posibilidad de transmisión a las descendencias futuras dependen de factores no relacionados con las fuerzas de selección; a estas mutaciones se las denomina "neutras" dado que su propagación y su frecuencia en una población son independientes de la selección natural.

Algunos tipos de mutación, por sus características han ocurrido una vez y no se han repetido más. En consecuencia todos los individuos que exhiben dicha mutación derivan de un único individuo, hombre o mujer, en el cual ocurrió por primera y única vez el evento mutacional. Si este individuo existió en África, o en Asia o en cualquier otra región geográfica tendremos una mutación "marcadora" de región geográfica y de etnia.

En la última década se ha identificado un numero importante de marcadores étnico/geográficos de ADN evidenciados a través de variados métodos de biología molecular (Lewin, 1997).

El estudio de la variabilidad a nivel del ADN y la caracterización de marcadores moleculares, fue posible a partir del desarrollo de nuevas técnicas de biología molecular durante la década del '70, tales como el corte con enzimas de restricción (Smith, 1979), métodos de hibridación (Kohne, 1970), los métodos de secuenciación (Sanger *et al*, 1977), la técnica de PCR (Polimerasa Chain Reaction) (Mullis *et al*, 1986) y los métodos de clonado de ADN (Jackson *et al*, 1972).

A partir del desarrollo del PCR se pudo obtener secuencias completas de diferentes regiones del genoma nuclear, del ADNmt y facilitar notablemente el estudio de ADN antiguo preservado en tejidos momificados, huesos y dientes (Hagelberg y Clegg, 1993; Stone y Stoneking, 1993; Hauswirth *et al*, 1994).

2.3 Sistemas de herencia uniparental para la determinación de linajes maternos y paternos:

Desde un punto de vista genético está claro que las secuencias de ADN en los individuos contemporáneos se han transmitido a ellos de generaciones previas, también es claro que no todos los alelos de una generación serán transmitidos a la descendencia.

Los sistemas de herencia uniparental al carecer de recombinación permanecen inalterables generación a generación estableciendo linajes que permanecen estables hasta el surgimiento de una mutación.

Se entiende por linaje materno o paterno al conjunto de marcadores genéticos del ADNmt o el cromosoma Y que caracterizan un grupo de individuos o poblaciones que están emparentadas por derivar de un mismo ancestro femenino o masculino.

Generalmente es aceptado que los marcadores genéticos más frecuentes en un grupo de individuos relacionados filogenéticamente constituyen caracteres ancestrales compartidos que han sido retenidos del ancestro común que les dio origen (Stewart, 1993).

Cuando se utilizan marcadores del cromosoma Y se puede rastrear el origen étnico de los linajes paternos, mientras que los marcadores de ADN mitocondrial se emplean en la identificación de los linajes maternos. Finalmente, mediante el empleo de marcadores del cromosoma Y, del ADN mitocondrial, y de los autosomas puede determinarse eficientemente el nivel de mezcla génica europea, africana, indígena, etc, de cualquier población.

2.4. El uso de sistemas de herencia uniparental en antropología:

El desarrollo vertiginoso en la caracterización de marcadores moleculares específicos del cromosoma Y y del ADNmt ha generado la posibilidad de reconocer linajes de origen geográfico o étnico específico de un individuo o población (Bailliet *et al*, 1994; Bianchi y Bailliet, 1997; Bravi *et al*, 1997; Dipierri *et al*, 1998; Morrell, 1998; Gibbons, 1998; Bailliet *et al*, 2000; Alves-Silva *et al*, 2000).

Los análisis de herencia uniparental en comunidades indígenas sudamericanas evidenció que cerca del 90% de los Amerindios actuales derivan de un único linaje paterno fundador que colonizó América desde Asia a través de Beringia hace unos 22.000 años (Bianchi *et al*, 1997; 1998). Siendo estos resultados corroborados por otros grupos de investigación (Underhill *et al*, 1996; Lell *et al*, 1997; Karafet *et al*, 1998; Santos *et al*, 1999) concuerdan con la teoría «Out-of-Beringia» -Fuera de Beringia- propuesta por Bonatto y Salzano (1997).

Por otro lado, en lo que respecta a la herencia exclusivamente materna se determinó la existencia de 7 a 13 linajes mitocondriales específicos de poblaciones indígenas americanas (Bailliet *et al*, 1994; Bianchi y Rothhammer, 1995). Mientras que el estudio en diferentes poblaciones europeas, africanas y asiáticas evidenció un número igual o mayor de linajes paterno o maternos específicos para cada una de estas regiones geográficas, respectivamente (Ballinger *et al*, 1995; Chen *et al*, 1995; Torroni *et al*, 1996).

Los sistemas uniparentales nos entregan una imagen complementaria al caracterizar

linajes paternos y maternos. Ambos sistemas genéticos indican en forma absoluta la presencia de ancestros de origen étnico diferente y reflejan la manera en que se conforman las parejas en casos de contactos interétnicos. Esta caracterización provee en el presente una importante fuente de información para develar patrones demográficos y movimientos migratorios de los diferentes grupos humanos.

Los sistemas de herencia uniparental en lo teórico se constituyen así en elementos de juicio en litigios donde sea necesario determinar el ancestro étnico de un grupo de individuos o el grado de relación de la comunidad en su conjunto a determinados grupos étnicos. Estos sistemas de herencia pueden instrumentarse en forma positiva para el reconocimiento de los derechos que reclaman los pueblos indígenas y sus comunidades.

Es importante destacar que el aporte de la genética molecular por sí solo no debe ser tomado como elemento de definición de la identidad amerindia. Sin embargo, en combinación con los parámetros históricos y socioculturales, serviría como elemento complementario para definir la identidad amerindia de una persona (Tamagno *et al*, 1991 y Altabe *et al*, 1995).

La figura 2 ilustran todas las formas de herencias descriptas, para marcadores autosómicos, del ADNmt y del cromosoma Y en el hombre, y puede ser utilizada para demostrar el alcance, ventajas y desventajas que marcadores específicos de regiones geográficas, del ADNmt o el cromosoma Y poseen para determinar el origen del progenitor inmediato de un individuo.

Ilustremos con ejemplos teóricos la figura 2, abarcando linajes indígenas:

- 1- Una mujer indígena formó pareja con un europeo (F0), la cual pasó a residir en una zona urbana. Una hija mujer de esta pareja, con el 100% de su linaje materno indígena y un 50% de su herencia autosómica indígena (F1) tuvo descendencia con un europeo de la región. Sus hijos (F2) presentan linajes Amerindios para el ADNmt (1²) y aproximadamente un 25% (0,5²) de marcadores autosómicos indígenas.
- 2- Un varón indígena tiene descendencia con una mujer europea (F0). Un hijo varón de esta pareja con el 100% de su linaje paterno amerindio y un 50% de su herencia autosómica del mismo origen (F1) pasa a residir a una zona urbana, donde forma una pareja con una mujer de ascendencia amerindia. Allí su descendencia masculina (F2) se caracteriza por presentar el 100% de sus linajes paternos y maternos indígenas, mientras que su componente autosómico posee una probabilidad del 25% de ser de origen europeo (0,5² probabilidad que proviene del padre) o puede ser mayor dependiendo del aporte materno.
- 3- En este último caso, una hija (F2) del ítem 1 forma pareja con un varón (F2) del ítem

2, su descendiente, el último individuo del gráfico (F3), posee el 100% de sus linajes paternos y maternos de origen amerindio pero sus marcadores autosómicos poseen una probabilidad menor de ser del mismo origen étnico.

La figura 2 y los ejemplos demuestran que la presencia de marcadores específicos de regiones geográficas para el ADNmt o el cromosoma Y, necesariamente no representan el origen del progenitor inmediato de un individuo, y que la presencia de un linaje por ejemplo europeo en este no significa que el individuo haya sido europeo, para el conjunto de su genoma nuclear, ni menos aún desde un criterio cultural o fenotípico.

Por expuesto se evidencia que los linajes mitocondriales y del cromosoma Y tienen valor para la inclusión pero no para la exclusión del posible origen étnico de un individuo. En consecuencia la determinación de la pertenencia de un determinado individuo o grupo a cierta etnia debe conjugarse siempre con parámetros socioculturales e históricos así como la autodeterminación cultural e intersubjetiva del individuo.

Debido a la manera particular de transmisión de los tres sistemas de herencia una relación determinada de ancestralidad étnica puede poseer diferentes construcciones no siempre concordantes según la base de la que partimos para determinarla, el cromosoma Y, ADNmt o secuencias autosómicas o de herencia biparental.

Los marcadores moleculares para el ADNmt y del cromosoma Y confirman que un individuo posee un ancestro indígena pero no evidencia si este es inmediato o no. En el ámbito poblacional, sin embargo, el uso de este tipo de marcadores posee más ventajas al permitir determinar la preexistencia étnica³ de los miembros de las comunidades indígenas y su constitución predominantemente amerindia.

Esto puede observarse en estudios recientes realizados por el grupo del Dr. Bianchi en una población afrouruguaya (Bravi *et al*, 1997). Los individuos que componían dicha población fueron seleccionados por existir datos históricos que aseguraban su descendencia de los primeros africanos esclavos que entraron a Uruguay en el siglo XVIII (Sans *et al*, 1996).

Los resultados obtenidos por Bravi *et al* (1997) mostraron que sólo un 50% de los linajes maternos y un 50% de los linajes paternos eran de origen africano, siendo el resto de origen europeo o amerindio. ¿Determinan estos datos que esa población afrouruguaya es de origen africano, europea o amerindia?. Obviamente no. Sin embargo, en combinación con la información sociocultural e histórica, ofrecen una importante prueba certificable por métodos biológicos de que dicha población en su conjunto deriva de ancestros africanos y que conjuntamente tienen una fuerte identidad africana (Sans *et al*, 1996; Bravi *et al*, 1997).

2.5. Los marcadores de herencia uniparental y el acervo genético de la Argentina:

Estudios poblacionales desarrollados desde 1995 con marcadores de herencia uniparental determinaron el grado de utilidad de estos sistemas genéticos en la caracterización del origen étnico o geográfico de poblaciones actuales argentinas.

La caracterización de los linajes paternos y maternos fue desarrollada en poblaciones indígenas sudamericanas, en poblaciones urbanas de la provincia de Jujuy y de la ciudad de La Plata, Buenos Aires. Cada una de estas muestras fueron seleccionadas como ejemplos de contacto interétnico acaecido en la República Argentina y a los más de 500 años de mezcla genética desarrollados en el territorio argentino.

La ciudad de La Plata es un ejemplo paradigmático de una población de constitución reciente fundada principalmente por contingentes europeos a finales del siglo XIX (Bejarano, 1967; Barba, 1983) que a partir de los años 30´ recibe una afluencia considerable de grupos hispanoamericanos de regiones rurales y países limítrofes (Elizalde, 1975; Fouscaldo, 1985; Ratier, 1988; Gurrieri, 1990); en segundo lugar la muestra de la Provincia de Jujuy representa una población histórica con un alto complemento genético de origen amerindio y con contacto con europeos a partir de los primeros tiempos de la colonia; y finalmente las muestras de diferentes etnias amerindias que representan a poblaciones relativamente aisladas, que constituyen segmentos sociales organizados y distintivos de nuestro país.

En la actualidad existen aproximadamente 12 etnias amerindias supervivientes de las más de 30 que residían en el territorio de la actual República Argentina (Martínez-Sarasola, 1992) constituyendo un sector culturalmente diferenciado. Estos grupos han sido diezmados y confinados desde la época colonial, muchos han conformado sectores empobrecidos y campesinos de nuestra sociedad que junto a inmigrantes de países limítrofes integraron desde los años 50 los movimientos poblacionales hacia las grandes ciudades (Fouscaldo, 1985; Ratier, 1988; Tamagno, 1991 y 1996).

Gran parte de las poblaciones indígenas sufrieron una dinámica de mezcla cultural y genética con el europeo constituyendo grupos de matriz hispano-indígena y cultura criolla (Martínez-Sarasola, 1992).

En lo que respecta a la mezcla genética, el estudio de marcadores de herencia uniparental evidenció una distribución diferencial de linajes mitocondriales y del cromosoma Y de origen indígena en diferentes regiones argentinas. Los sectores muestreados de la ciudad de La Plata⁴ y provincia de Jujuy⁵ presentan una distribución desigual de linajes de origen

americano según la mezcla génica.

La Puna Jujeña y en el sector obrero de La Plata presentó una incidencia de linajes indígenas americanos en similar proporción a la observada en las comunidades indígenas (Martínez-Marignac *et al*, 1999; Martínez Marignac *et al*, 2000).

La historia particular del contacto interétnico entre los diferentes grupos humanos que habitan la Argentina, las migraciones recientes de grupos rurales y de países limítrofes a regiones urbanas desdibujó y sigue desdibujando los límites étnicos.

El desarrollo de este tipo de estudios demuestra que los linajes no americanos, específicos del cromosoma Y, aumentan en su distribución de acuerdo con la mayor participación europea y de otras etnias a lo largo de la historia de las poblaciones muestreadas. Estos resultados confirman la participación de los linajes masculinos europeos en el proceso de conformación de las comunidades actuales urbanas mixtas e indígenas. Este aporte no a hecho posible definir la identidad genética amerindia en forma unívoca de un individuo o comunidad en su conjunto.

Estos estudios respecto de la contribución de linajes de herencia uniparental dan cuenta que la contribución de linajes maternos americanos con relación a los paternos del mismo origen es significativamente mayor: 55% vs 15%, respectivamente, para las muestras de la ciudad de La Plata; 100% vs 65% para el total de las muestras de la provincia de Jujuy; y el 100% de linajes maternos americanos (Torrioni *et al*, 1992; Torrioni *et al*, 1993; Bailliet *et al*, 1994; Merriwether *et al*, 1995) vs el 76% de linajes paternos americanos en comunidades indígenas sudamericanas (Martínez-Marignac *et al*, 2000). Esta contribución diferencial de los linajes paternos y maternos posee connotaciones de relevancia en el ámbito social e histórico (Dipierrí *et al*, 1998). Permite inferir que las mujeres nativas americanas y de descendencia amerindia de regiones rurales o países limítrofes presentan una tasa de migración considerable hacia las regiones del partido de La Plata y Gran Buenos Aires lo que concuerda con estudios antropológicos, demográficos e históricos (Elizalde, 1975; Gurrieri, 1990; Stoneking, 1998).

La contribución desigual de los linajes uniparentales revela además el tipo de contribución asimétrica por género iniciada durante la conquista española.

La conquista española fue llevada a cabo principalmente por hombres esto combinado a los privilegios del hombre en la sociedad europea, especialmente en tiempos coloniales, generó la práctica de la poligamia con mujeres indígenas (Herren, 1992; Bailliet *et al*, 2000). En éste respecto los actuales descendientes de esta mezcla pueden o no poseer fenotipos amerindios pero comparten un ancestro materno indígena.

La correlación de los marcadores de herencia uniparental con el origen geográfico

del linaje materno o paterno de un individuo es un importante aporte de la genética molecular que en combinación con parámetros socioculturales e históricos evidencien los contactos y movimientos poblacionales que conformaron una población urbana. Sin embargo, existe una ineficacia de la construcción de límites por medio de los marcadores empleados basada en lo complejo de la historia de contactos interétnicos y por otro lado la construcción social de la identidad de un grupo humano antes que genética.

A escala grupal o de comunidad los linajes de herencia uniparental permiten determinar la presencia de ancestros indígenas o europeos en un grupo. Sin embargo, esto no significa que exista una correlación entre la identidad cultural de la población estudiada y los resultados obtenidos.

Para comprender esto cabalmente hay que tener en cuenta distintos factores, históricos, geográficos, sociales, y la forma particular de distribución y transmisión de los sistemas genéticos analizados. Asimismo, que clase de límites o construcciones de grupos humanos pueden realizarse por medio de factores genéticos y preguntarse si estos son estables y fáciles de construir.

La variación genética se halla estructurada y es dinámica (Chakraborty y Jin, 1992; Jin y Chakraborty, 1995). Esta estructuración o conformación de límites entre grupos humanos está generada por la constitución preferencial de parejas reproductivas dentro de una misma etnia, clase social o grupos aislados geográficamente.

La estructuración genética permite que las comunidades indígenas aisladas se diferencien en forma importante en diversos aspectos con las sociedades urbanas. Sin embargo, las grandes migraciones y asimilación de las poblaciones indígenas nos pueden hacer imposible la delimitación real de las comunidades indígenas actuales en un país donde los movimientos poblacionales continuos desdibujan cada vez los límites genéticos alguna vez instaurados (Cavalli-Sforza, 1991).

3. La legislación referida a individuos indígenas y el aporte de la genética a la identificación de la preexistencia amerindia en el marco de esta legislación.

3.1. Artículo 75, inciso 17 de la Constitución Nacional de 1994 y demás jurisprudencia:

En la República Argentina es difícil saber cuántos indígenas existen debido a la falta de un censo actualizado, sin embargo se estima entre 14 a 20 etnias indígenas que nucléan a unos 150.000 a 200.000 individuos indígenas (Martínez-Sarasola, 1992; Carrasco y Briones,

1996).

La legislación concerniente a las poblaciones indígenas en nuestro país datan desde la misma conformación del estado nacional, ejemplo de ello lo son, los decretos N° 240 de 1811 que revoca el tributo pagado por el indio a la corona de España y el N° 436 de 1813 a través del cual se reconoce al indio de todas las provincias como hombre perfectamente libre y en igualdad de derechos a todos los ciudadanos; la ley N° 1311 de 1883 que plantea una política nacional paternalista y asimilacionista, con tendencia a una absorción total de los núcleos aborígenes y su conversión a la fe católica como condición imprescindible para ser considerados ciudadanos, todo ello amparado por la antigua Constitución Nacional (Bernard, 1965; Martínez-Sarasola, 1992; Carrasco y Briones, 1996, Altabe et al, 1995).

En la actualidad los derechos indígenas están acogidos en la declaración Universal de los Derechos Humanos, la declaración Americana de los Derechos y Deberes del Hombre, la Convención Americana sobre Derechos Humanos, así como por el convenio N°107 de la O.I.T, actualizado posteriormente por el convenio N° 169 sobre Pueblos Indígenas y Tribales en Países Independientes, ambos adoptados por nuestro país a través de las leyes nacionales N° 14.392 y 24.071 de 1959 y 1992, respectivamente.

Los derechos que se mencionan en los documentos anteriores se podrían sintetizar como, el derecho a ser y permanecer ellos mismos, viviendo según sus costumbres y desarrollando su propia cultura, a la libertad de autodeterminación en el contexto de la unidad nacional y el derecho a la restitución del territorio del que fueron despojados y a la legalización de aquellos en que viven tradicionalmente, así como un control efectivo de sus recursos (Naciones Unidas-Comisión de los Derechos Humanos, 1994-1996).

En la República Argentina a partir de la década del ochenta a través de un proceso legislativo que tuvo su origen en las provincias se comienza con un reconocimiento más amplio de los derechos de las comunidades indígenas, en lo que respecta especialmente a la propiedad de tierras (ley provincia de Formosa N°426/84; de Salta N°6373/86, de Chaco 3258/87, de Misiones N° 2435/87 reemplazada por la N° 2727, de Río Negro N°2287/88, de Chubut 11.078/90 y de Santa Fe 11.078/93).

El proceso reivindicativo en el ámbito nacional se observa con la sanción de la ley N°23.302 en 1985, sobre Política Indígena y Apoyo a las Comunidades, que sin embargo hasta el presente y luego de reclamos por parte de la Asociación Indígena de la República Argentina (AIRA) no ha entrado en vigor completamente. Otro ejemplo es la ley nacional N°24.071 de 1992 que adopta el convenio N°169 de la O.I.T., pero esta al igual que la anterior presenta problemas para su aplicación debido a que recién en el presente año 2000 se ha

confirmado su adopción ante el respectivo ente internacional.

Este proceso legislativo iniciado en las provincias fue consolidado en 1994 con la sanción del artículo N°75 inciso 17 de la reformada Constitución Nacional.

Esta reforma genera la necesidad inmediata al estado Argentino en legislar y comprender las diferentes culturas indígenas, reconocer su existencia y su propia conformación multicultural y étnica.

La Constitución Nacional ha planteado un conjunto de desafíos, a los cuales el aporte de la genética molecular intentó iluminar desde una visión basada en los criterios de preexistencia de los pueblos indígenas a la conquista española.

La relación redefinida de los pueblos indígenas con el estado nacional y provinciales y con la sociedad global a partir de la reforma constitucional de 1994, la ley 23302, 24071 y demás legislación nacional plantea la necesidad de definiciones interculturales y que a la relación intersubjetiva generadora de la identidad de un pueblo deba dársele parámetros más concretos y objetivos.

Desde la genética molecular en asociación a la antropología y la bioética se brinda una visión de esa relación redefinida de la Nación Argentina con sus pueblos y se plantean nuevas perspectivas ante distintos frentes como lo son: la aplicación de marcadores específicos de etnias o regiones geográficas, bioética de los estudios poblacionales en genética, la posibilidad que presentan estos tipos de sistemas en la reivindicación histórica de los pueblos indígenas, aplicación en genética forense de los marcadores aplicados para determinar el origen étnico de los ancestros y discutir su aplicación en la identificación amerindia en litigios por la posesión de tierras siempre como elemento adicional a definiciones socioculturales.

Estas perspectivas son de gran interés para las propias comunidades indígenas por lo que desde 1999 se hallan involucradas en este tipo de planteamientos (Guanuco y Martínez Marignac, 2000).

El artículo 75, inciso 17 de la carta Magna considera claramente a la Argentina como país multiétnico y pluricultural opuesto a un país que se pensó a sí mismo blanco y europeo; la constitución al mismo tiempo reconoce las poblaciones indígenas como "pueblos"⁶, lo que demuestra, que la Argentina, además de ser sensible a la normativa internacional lo es finalmente a las necesidades largamente desatendidas de un sector de nuestra sociedad generando un marco legal para sus reclamos. Sin embargo, como señala Krebs (1997) la Constitución los incorpora a las leyes de nuestro país como una entidad opaca y sin una definición clara.

3.2. ¿Quién es indígena? Legislación internacional, nacional y la genética:

La Constitución Nacional sancionada en 1994 aparta derechos especiales para “los pueblos indígenas argentinos”, pero ¿quienes son?, ¿cómo se definen y cuáles son sus límites?. Si la Constitución Nacional aparta derechos especiales para estos pueblos indígenas, transcribiendo a Krebs (1997), ¿cómo se los define?, ¿dónde se colocan los límites en un país que es el resultado de 500 años de constante mezcla biológica y cultural?.

Podría debatirse entonces según los resultados obtenidos en los estudios en poblaciones urbanas, en las comunidades o poblaciones portadoras de formas culturales y biológicas mestizas si pueden ser beneficiarios de la actual legislación indígena. En este marco se debe tener en cuenta que toda cultura y la delimitación étnica son dinámicas, cambia permanentemente sus límites siendo laxos e integra en el tiempo elementos foráneos en el contacto con otras culturas (Tamagno *et al*, 1991).

La categoría “indígena” comenzó quinientos años atrás y continua en nuestros días, fue producto de la distancia y de una simplificación de las diferentes etnias por los colonizadores (aproximadamente 23 etnias americanas en nuestro territorio -Martínez-Sarasola, 1992). Esta categoría encerró el estereotipo de salvaje, primitivo y dominado que favoreció la apropiación de las tierras y la explotación de los nativos como mano de obra barata (Tamagno, 1996).

En la construcción de una definición intersubjetiva de “indígena” los miembros de las diferentes etnias y las organizaciones internacionales como gubernamentales intercambian conceptos y términos.

En la actualidad, los miembros de las diferentes etnias se expresan con el mismo término, indígena, o con a través de los términos como nativo americano, aborigen, para tener un punto de encuentro con el europeo y sus descendientes (Convenio para Investigaciones Científicas en Comunidades Indígenas, Argentina, 2000). Sin embargo reclaman el derecho a definir lo que estas categorías abarcan. Así lo expresa el Consejo Mundial de Poblaciones Indígenas: “..... el derecho de definir quién es persona indígena se reserve a los propios pueblos indígenas. Bajo ninguna circunstancia debemos permitir que unas definiciones artificiales tales como las contenidas en la Ley sobre los Indios del Canadá, Ley sobre Aborígenes de Queensland de 1971, de Australia, etc., nos digan quienes somos.” (Martínez-Cobo, 1982); también se expresan así en la Declaración de Manila de 1996; en el artículo 8 y 9 del borrador de la Declaración de las Naciones Unidas sobre los Derechos de los Pueblos Indígenas y en la sección primera artículo 1, inciso 2 del borrador de la Declaración Interamericana.

El derecho a una autodefinición de quien es indígena bien hace referencia a la conciencia étnica, a la identidad o noción de un nosotros frente a la alteridad con los otros, que se fundamenta en uno o una combinación de factores como la lengua, la religión, el parentesco, las características fenotípicas, etc. La importancia de estos factores en un momento dado para la definición de quien es indígena son dependientes de las circunstancias históricas y políticas y se generan en la situación de contacto interétnico (Cardoso de Oliveira, 1976). El CELADE en 1995 subrayó las dificultades en determinar parámetros que nos definan los límites de lo "indígena" en especial referencia a los censos en países latinoamericanos debido al proceso de aculturación en que viven las diferentes culturas americanas (CELADE, 1995).

Todo parámetro para categorizar a alguien como indígena deberá descansar en la adscripción individual como intersubjetiva (Barth, 1979; Altabe *et al*, 1995) y en una noción dinámica de cultura e identidad.

En 1989 la Organización Internacional del Trabajo aprobó el convenio N°169 en el que define como elemento fundamental para delimitar las comunidades tribales y semitribales, la "conciencia de su identidad indígena o tribal", indicador subjetivo pero primordial de la pertenencia étnica.

Las Naciones Unidas a través del borrador de la Declaración sobre los Derechos de los Pueblos Indígenas no adopta ninguna definición sobre "indígena" otorgando en el artículo 8 el derecho individual como colectivo a la autoidentificación étnica. Sin embargo, José María Martínez-Cobo en su trabajo de 1986 como redactor especial del estudio del Problema de la Discriminación contra las Poblaciones Indígenas dependiente de la Subcomisión de Prevención de Discriminación y Protección a las Minorías de la Comisión de Derechos Humanos del Consejo Económico y Social, propuso una definición que fue posteriormente utilizada extraoficialmente:

"son comunidades, pueblos y naciones indígenas los que, teniendo una continuidad histórica con las sociedades anteriores a la invasión y precoloniales que se desarrollaron en sus territorios, se consideran distintos de otros sectores de las sociedades que ahora prevalecen en esos territorios o en parte de ellos. Constituyen ahora sectores no dominantes de la sociedad y tienen la determinación de preservar, desarrollar y transmitir a futuras generaciones sus territorios ancestrales y su identidad étnica como base de su existencia continuada como pueblo, de acuerdo con sus propios patrones culturales, sus instituciones sociales y sus sistemas legales".

José Martínez Cobo subraya diferentes puntos con relación a esa continuidad histórica a la que hace referencia, de los cuales uno o más deben haberse prolongado hasta el presente para que individual o colectivamente sean considerados indígenas:

- a) la ocupación de las tierras ancestrales o al menos de parte de ellas;
- b) cultura en general, o en ciertas manifestaciones específicas (tales como religión, vida bajo un sistema tribal, pertenencia a una comunidad indígena, trajes, medios de vida, estilos de vida, etc.);
- c) idioma (ya se utilice como lengua única, como lengua materna, como medio habitual de comunicación en el hogar o en la familia, o como lengua principal, preferida, habitual, general o normal);
- d) residencia en ciertas partes del país o en ciertas regiones del mundo;
- e) ascendencia común con los ocupantes originales de esas tierras.

En la actualidad las autoridades públicas de distintos países aplican diferentes criterios para la definición jurídica de "indígena" y "no indígena" a fines de reconocer a quienes se les aplica los privilegios de las diferentes legislaciones.

El componente del ancestro presente en el punto e de los criterios de José Martínez Cobo varía de importancia para los diferentes gobiernos así como lo hacen en una amplia gama otros factores de diferenciación desde criterios exclusivamente o casi exclusivamente biológicos hasta las consideraciones puramente socioculturales (Martínez-Cobo, 1982).

3.3. ¿Quién es indígena? Legislación nacional y la genética:

Actualmente el Estado Argentino, las Constituciones provinciales (de Salta, Jujuy, Río Negro, Formosa, Buenos Aires, Chaco, La Pampa y Neuquén) y las leyes nacionales y provinciales parecerían coincidir en la utilización de la preexistencia étnica y en la autodeterminación colectiva e individual que deben ser respetados como únicos parámetros para la definición de los "pueblos indígenas argentinos" y de sus miembros.

La ley nacional 23.302, es clara en definir comunidades indígenas a conjuntos de familias que se reconozcan como tales y establece un Registro de Comunidades Indígenas. La inscripción a este debe llevarse a cabo por la presentación de datos y antecedentes que acrediten la preexistencia del grupo (artículos 2 y 4 ley 23.302).

La preexistencia étnica hace referencia al ancestro biológico del individuo y a una cultura desarrollada en tiempos precolombinos. Por lo tanto los parámetros señalados por la

legislación argentina en la determinación étnica de una población o individuo consisten en los aspectos socioculturales, datos históricos provenientes de la misma población y de registros oficiales, datos que deberán constatar el ancestro precolombino señalado en la Constitución de la Nación, a los cuales ¿se les puede agregar los datos genéticos de los sistemas uniparentales de herencia que determinan el origen ancestral de un linaje?

La herencia uniparental revela que los linajes mitocondriales y del cromosoma Y tienen valor para la inclusión pero no para la exclusión del posible origen étnico de un linaje. Por tal motivo, deberían conjugarse en casos de exclusión a los parámetros socioculturales e históricos así como a la autodeterminación cultural e intersubjetiva del individuo (Tamagno *et al*, 1991 y Altabe *et al*, 1995) en tal combinación la genética genera una importante prueba certificable por métodos biológicos de que dicha población en su conjunto deriva de ancestros amerindios.

Más allá de los intentos de delimitar o caracterizar los grupos indígenas los legisladores deberán además saber dialogar con estas culturas diferentes.

El concepto de persona, propiedad, por ejemplo, son según el pueblo indígena piezas centrales que articulan directamente con la imagen de sociedad que estas comunidades tienen de ellas mismas y del mundo. Es con este tipo de ideas que nuestra propia legislación deberá tomar contacto (Altabe *et al*, 1995; Krebs, 1997).

4. El problema indígena:

El núcleo principal de la problemática indígena en nuestro país ha sido el tema de la propiedad de las tierras. Para los colonizadores españoles así como para la política republicana, la tierra ha sido el principal recurso a obtener de los indígenas, no obstante para los indígenas la tierra no sólo constituye un bien económico, más allá de significar una retribución del blanco a los años de atropello; la tierra para el indígena es algo básico para su persistencia cultural como pueblo, engloba la totalidad de su existencia, en mucho de los casos la habitan desde hace miles de años, poseen en ella sus lugares rituales y cementerios. La forma de tenencia sustenta un modo de vida comunitario y su forma de aprovechamiento expresa su especial relación con la naturaleza desde un punto de vista religioso como económico (relatores especiales de las Naciones Unidas, Declaración de Manila, 1996; "Río Negro", 18/10/96; La Nación 25/10/97; Carrasco y Briones, 1996; Bock, 1977; Hunter y Whitten, 1981).

El sentido que presenta la tierra para estas comunidades nos lleva a prestar atención a los modos diversos de percibir la realidad de las distintas etnias que se encuentran dentro

de la categoría "indígena" y a las diferencias de uso y tenencia de la tierra con relación a la tradición europea prevaeciente en nuestro país ⁷. Así se encuentra expresada su particular forma de sentir la relación con la tierra por los representantes de los pueblos indígenas en la "Declaración de Manila" de marzo de 1996 en el Capítulo I, inciso B, párrafos 8 al 9:

"B. Tierra y cultura

8. Las poblaciones indígenas reconocen que su vida y cultura surgen de la tierra y el agua, y que sus enseñanzas y valores perpetúan sus relaciones sagradas y profundas con éstas. Las poblaciones indígenas se consideran parte del medio natural y no independiente de éste. Por lo tanto, las poblaciones indígenas, la tierra y la cultura son interdependientes y constituyen un todo sagrado. Todas las tierras o zonas ocupadas por ellas desde tiempos inmemoriales hasta el presente deben ser declaradas tierras ancestrales o dominios ancestrales.

9. Las poblaciones indígenas tienen derecho a permanecer en sus tierras y utilizarlas plenamente. Los traslados sólo tendrán lugar con el consentimiento expresado libremente y con pleno conocimiento de las poblaciones indígenas de que se trate y previo acuerdo sobre una indemnización justa y legítima y, siempre que sea posible, con la posibilidad de regreso."

En aquellas tierras que tradicionalmente habitan generalmente lo han hecho por miles de años. Por tal motivo la normativa internacional como la nacional reconocen a las comunidades indígenas el derecho natural e intransferible de conservar los territorios que poseen y a ser retribuidos con otros aptos para su subsistencia. En la normativa internacional en ciertos casos se da un paso más y se reconoce el derecho a determinar libremente el uso y el aprovechamiento de las tierras que habitan de acuerdo a sus costumbres⁸, en lo que respecta a nuestro país en la mayoría de los casos aún existen remanentes de una política intervencionista a través de entes arbitrales como organizaciones religiosas, interestatales (Corporación Interestadual Pulmarí, ley nacional 23.612) y reservas naturales.

La compensación por la violación de los derechos históricos sobre tierras americanas ha sido atendida en ciertos casos debido al tesón de las comunidades (SER.PA.C., 1989; en los periódicos El Tribuno provincia de Salta 27 y el 29 de agosto de 1996; La Mañana del Sur 12 de diciembre de 1996; Conferencia Episcopal Argentina, 2000), y se han otorgado tierras respetando el deseo de las poblaciones indígenas de una propiedad colectiva acorde con sus

modalidades y valores culturales, generalmente a través de las formas societarias previstas por la ley, por ejemplo en la Ley Provincia de Misiones N° 2.704, Decretos de la Provincia del Chaco n° 116/91-767/91, Decreto Prov. de Salta 2.609).

Las leyes provinciales, nacionales y los convenios internacionales prevén casos de compensación de tierras a grupos familiares o personas individuales (Ley Nac.23.302; Ley Prov. del Chaco N° 3258 art. 8; Ley Prov. de Salta 6.373 capítulo III; de Salta 6469 art. 14; Leyes nacionales N° 14.392/59 y 24.071/92; Convenio OIT 169).

El artículo 75 inciso 17 de la Constitución Argentina establece un marco legal para el reclamo de tierras por parte de los descendientes de los habitantes nativos del actual territorio argentino y hace referencia igualmente a la preexistencia étnica.

5. Consideraciones finales.

Aspectos éticos involucrados en estudios genéticos:

Los marcadores moleculares para el ADNmt y del cromosoma Y confirman la preexistencia étnica de los miembros de las comunidades indígenas por lo que se constituyen en el ámbito teórico en posible elemento en litigios donde se haga necesario determinar el ancestro étnico de un individuo así como el grado de relación con la comunidad en su conjunto e instrumentarse en forma positiva para el reconocimiento de los derechos que reclaman.

Sin embargo en nuestro país muchas veces se da el caso de la aceptación implícita del origen étnico de un individuo y el problema que enfrentan las comunidades nativas y sus miembros no es la falta de reconocimiento de su origen autóctono sino del reconocimiento y pleno goce de los derechos que les fueron atribuidos (Descendiente Ona de Rafaela Ishton, comunicación personal).

El acceso a información proveniente de sistemas genéticos genera una serie de interrogantes éticos y la posibilidad de enfrentamos al riesgo de la utilización de este tipo de información en la racionalización de prejuicios étnicos o raciales.

Uno de los primeros interrogantes que surge frente al uso de sistemas genéticos como el ADNmt y cromosoma Y es quién posee la capacidad de autorizar estudios genéticos en comunidades aisladas donde el uso de la información genómica de un individuo genera información sobre el grupo en su totalidad y pondría en riesgo ciertos intereses de grupos sociales, generando nuevas formas de estigmas sociales o de autodefinición (Juengst, 1998). En este último caso Moore en 1996 señala la nueva elección de ciertos grupos indígenas americanos a retornar al parentesco por proporción de sangre.

Si bien el riesgo que enfrenta una comunidad es mayor en el caso de estudios preventivos o de epidemiología genética, donde una predisposición a una enfermedad genética puede generar un estigma sobre sus miembros y la negativa al acceso a bienes u oportunidades sociales cualquier sea su condición genética (Reilly, 1998); dentro de los estudios genéticos relacionados a la antropología existen en nuestro país otros tipos de problemas, uno de ellos es la ausencia en la legislación argentina de un código que regle en lo que respecta a este tipo de estudios o sobre la posibilidad de la utilización de marcadores específicos de comunidades indígenas en casos de litigios sobre posesión de tierras en forma individual como comunitaria, y principalmente sobre el destino de la información genética de un individuo o de la muestra colectada para ADN depositada en un Banco hospitalario o de institutos privados luego de finalizado el estudio en cuestión.

Actualmente, el investigador que quiere desarrollar su labor dentro de ciertos límites éticos debe remitirse por ejemplo a resoluciones internacionales, primeramente al Código de Nuremberg de 1949 que hace referencia a los estudios clínicos y al consentimiento libre e informado del afectado; a los reportes de la International Ethics Committee of the Human Genome Organization, la reciente Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura, de 1997, Convención de Asturias de 1997 y la Guía de Aspectos Éticos en Genética Médica y Servicios Genéticos de la Organización Mundial de la Salud de 1998.

En su conjunto estas normas señalan: el adecuarse a las normas internacionales de derechos del hombre, preservar y valorar la diversidad humana, el consentimiento libre e informado de los sujetos, la posibilidad de retirarse en el transcurso de los estudios, para aquellos afectados por la información genética que se les respete en dignidad e integridad, confidencialidad de los resultados; y agregan investigadores como Foster y col., Knoppers y Juengst (1998) la posibilidad de otorgar a los individuos que cedieron muestras biológicas el control sobre la publicidad de los resultados.

Finalmente, con respecto al peligro de generar una nueva forma de estigma social, quisiéramos subrayar que con o sin datos genéticos los prejuicios y grupos sociales estigmatizados siempre existen, pero que una mayor comprensión de la genética de las poblaciones humanas ha demostrado siempre que puede combatirlos antes que apoyarlos (Levi-Strauss, 1986; Cavalli-Sforza *et al*, 1996) . Un ejemplo importante es la comprobación de la inexistencia para el ser humano de "razas puras", concepto que estaba apoyado por estudios pseudocientíficos de principios del S.XX (Juengst, 1998) y que posteriormente fue mal utilizado por cuestiones políticas (eugenesia negativa en la Alemania nazi) o racistas

(segregación de los africanos en Estados Unidos).

Vale subrayar que la membresía a un grupo étnico determinado esta generada por una naturaleza histórica y social y que el acceso a marcadores genéticos específicos de poblaciones humanas puso en conjunción dos tipos de componentes poblacionales, el étnico y el genético. Sin embargo la correspondencia entre ambos debido a la historia particular de contactos interétnicos y mezcla génica entre las poblaciones humanas cada día se confunde más (Juengst, 1998) y que la diversidad en todas sus formas cultural y genética es esencial al ser humano.

«Entre los hombres, la diversidad, pocas veces ha sido considerada como lo que es, es decir, un fenómeno natural, el resultado de relaciones directas o indirectas entre las sociedades; los hombres ven en ella más bien una especie de monstruosidad». (Levi Strauss, 1986).

Bibliografía

Altabe R, Braunstein J y Gonzalez JA. (1995). Derechos indígena en la Argentina: Reflexiones sobre conceptos y lineamientos generales contenidos en el art.75, inciso 17 de la Constitución Nacional. El Derecho Año XXXIII (8858):1-7.

Alves-Siva J, da Silva Santos Magda, Guimaraes PEM, Ferreira ACS, Bandelt HJ, Pena SDJ, Ferreira Prado V. (2000). The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. American Journal of Human Genetics. 67:444-461.

Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, de Bruijn MHL, Coulson AR, Drouin J, Eperon IC, Nierlich DP, Roe BA, Sanger F, Schreier PH, Smith AJ, Staden R y Young IG.(1981). Sequence and organization of the human mitochondrial genome. Nature 290(9):457-465.

Andrews RW, Kubacka I, Chinnery PF, Lightowlers RN, Turnbull DM y Howell N. (1999). Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. Nature Genetics 23 : 147.

Attardi G. (1985). Animal mitochondrial DNA: An extreme example of genetic economy. International Review of Cytology 93:passim.

Bailliet G, Castilla E, Adams J, Orioli IM, Martínez Marignac VL, Richard S y Bianchi NO. (2000) Correlation between molecular and conventional genealogies in Aicuña: A rural population from northwestern Argentina". Human Heredity-409, en prensa.

Bailliet G, Rothhammer F, Carnese FR, Bravi CM y Bianchi NO. (1994). Founder Mitochondrial Haplotypes in Amerindian Populations. American Journal of Human Genetics. 54:27-33.

Ballantine B y Ballantine I. (1992) The Native Americans. An illustrated history. Turner Publishing Inc. pp 1-479.

Bonen L. (1991). The mitochondrial genome: so simple yet so complex. Current Opinion in Genetics and Development 1: 515-522.

Ballinger SW, Schurr TG, Torroni A, Gan YY, Hodge JA, Hassan K, Chen KH y Wallace DC.(1992).

Southeast Asian mitochondrial DNA analysis reveals genetic continuity of ancient Mongoloid migrations. Genetics 130:139-152.

Barba F.E (1983). Tiempo: El momento histórico de la fundación de La Plata. Cap I de : La Plata ciudad nueva, ciudad antigua:Historia, forma y estructura de un espacio urbano singular.Comp. Terán F. Ed.Universidad Nacional de La Plata (Arg.)-Instituto de Estudios de Administración Local.

Barth F (1979). Los grupos étnicos y sus fronteras. México. Fondo de Cultura Económica. passim.

Bejarano M.(1967). Inmigración y estructura demográfica de La Plata:1884-1914. En Boletín N°6, Dirección de Museos, Monumentos y Lugares Históricos. Provincia de Buenos Aires-Ministerio de Educación y Subsecretaría de Cultura. La Plata. Pp 13-35.

Bernard TD. (1965). El indio en la Constitución Nacional. Jurisprudencia Argentina-Doctrina Tomo II.

Bianchi NO y Bailliet G.(1997). Futher Comments on the Characterization of Founder Amerindian Mitochondrial Haplotypes. American Journal of Human Genetics. 61:244-246.

Bianchi NO, Bailliet G, Bravi CM, Carnese RF, Rothhammer F, Martínez-Marignac VL y Pena SDJ.(1997). The origin of Amerindian Y-chromosomes as inferred by the analysis of six polymorphic markers.American Journal of Physical Anthropology.102:79-89

Bianchi NO, Catanesi C, Bailliet G, Martínez Marignac VL, Bravi CM, Vidal Rioja LB, Herrera RJ y López-Camelo JS.(1998).Characterization of ancestral and derived Y-chromosome haplotypes of New World Native populations. American Journal of Human Genetics 63:1862-1871.

Bianchi NO y Rothhammer (1995). Reply to Torroni and Wallace. American Journal of Human Genetics 56:1236-1238.

Bock P.(1977). Introducción a la Moderna Antropología Cultural. Fondo de Cultura Económica. México.Cap.10, passim.

Bodooki SK, Johnson MA, Chrzanowska-Lightowlers Z, Bindoff LA y Lightowlers RN.(1997). Intracellular mitochondrial triplasmmy in patient with two heteroplasmic base changes. *American Journal of Human Genetics* 60:1430-1438.

Bonato SL y Salzano FM.(1997). A single and early migration for the peopling of the Americas supported by mitochondrial DNA sequence data. *Proceeding of National.Academy of Science. USA.*94:1866-1971.

Bravi CM, Bailliet G, Martínez-Marignac VL y Bianchi NO.(2000). Origin of YAP+ lineages of the human Y-chromosome. *American Journal of Physical Anthropology.* 112:149-158.

Bravi CM, Sans M, Bailliet G, Martínez-Marignac VL, Portas M, Barreto Y, Bonilla C y Bianchi NO. (1997). Characterization of Mitochondrial DNA and Y-Chromosome Haplotypes in a Uruguayan Population of African Ancestry. *Human Biology* 69(5): 641-652.

Brown WM, Wilson MG y AC Wallace.(1979). Rapid evolution of animal mitochondrial DNA. *Proceeding of National Academy of Science. USA, USA* 76 (4): 1967-1971.

Brown MD, Hosseini SH, Torroni A, Bandelt HJ, Allen JC, Schurr TG, Scozzari R, Cruciani F y Wallace DC.(1998). mtDNA haplogroup X: An ancient link between Europe/Western Asia and North America?. *American Journal of Human Genetics.*63:1852-1861.

Cardoso de Oliveira, R (1971).Identidad étnica, identificación y manipulación. *América Indígena Vol XXX* (4).

Cardoso de Oliveira, R (1976). *Reconsiderando etnia. Identidade Etnia e Estrutura Social.* Sao Paulo. Livraria Pioneira.

Carrasco, M y Briones C. (1996). *La Tierra que nos quitaron.Reclamos Indígenas en Argentina. Asociación de Comunidades Aborígenes-Grupo Internacional de trabajos sobre Asuntos Indígenas (IWGIA).Documento N°18, passim.*

Cavalli-Sforza LL. (1991). *Genes, Peoples and Languages. Scientific American* 265 (5): 72-78.

Cavalli-Sforza L.L., Menozzi P. y Piazza A.(1996).*The History and Geography of Human Genes*.Ed. Princeton University Press. U.K.

CELADE. (1995). pp13-18.

Chakraborty R. y Jin L. (1992). *Heterozygote deficiency, population substructure and their implications in DNA fingerprinting*. *Human Genetics* 88:267-272.

Chen YS, Torroni A, Excoffier L, Santachiara-Benerecetti y Wallace DC.(1995). *Analysis of mtDNA variation in African population reveals the most ancient of all human continent-specific haplogroups*. *American Journal of Human Genetics*. 57:133-149.

Cloux, O (1989). *Consideraciones sobre la situación indígena de la Argentina*. Ministerio de Salud y Acción Social, República Argentina, pp. 1-69.

Dipierrri JE, Alfaro E, Martínez Marignac VL; Bailliet G, Bravi CM; Cejas S y Bianchi NO.(1998). *Paternal directional mating in two Amerindian subpopulations located at different altitudes in Northwestern Argentina*. *Human Biology* 70:1001-1010.

Dobzhansky T., Ayala F.J., Stebbins G.L. y Valentine J.W.(1988). *Evolución*.Ed. Omega S.A.. Barcelona.passim.

Elizalde D. (1975). *La migración interna en la Argentina, 1960-1970*. INDEC, BsAs. passim.

Ellis NA, Goodfellow PJ, Pym B, Smith M, Palmer M, Frischauf AM y Goodfellow PN.(1989). *The pseudoautosomal boundary in man is defined by an Alu repeat sequence inserted on the Y chromosome*. *Nature* 337: 81-84.

Foster MW, Bernsten D y Carter TH.(1998). *A model agreement for genetic research in socially identifiable populations*. *American Journal of Human Genetics*. 63:696-702.

Fouscaldo L. (1985). *El proceso de constitución del proletariado rural de origen indígena en el Chaco*. En Lischetti M (comp) *Antropología* - Eudeba-Buenos Aires, passim.

Freije D, Helms C, Watson MS y Donis-Keller H.(1992). Identification of a second pseudoautosomal region near the Xq and Yq telomeres. *Science* 258:1784-1787.

Gibbons A.(1998).Y chromosome shows that Adam was an african. *Science* 278:804-805.

Giles RE, Blanc H, Cann HM y Wallace DC.(1980). Maternal inheritance of human mitochondrial DNA. *Genetics* 77 (11): 6715-6719.

Greenberg JH, Turner CG y Zegura SL. (1986). The settlement of the Americas: A comparison of the linguistic, Dental, and Genetic Evidence. *Current Anthropology* 27 (5): 477-488.

Guanuco R y Martínez Marignac VL. (2000). «Estudios científicos en comunidades indígenas: de objetos de estudio a partícipes». VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica. Piriápolis, Uruguay. 23 al 27 de octubre de 2000.

Gurrieri J. (1990). La población extranjera en Argentina. Su evolución reciente y su importancia cuantitativa. Buenos Aires-Dirección General de Política Demográfica. 81p.

Hagelberg E y Clegg JB.(1993).Genetic polymorphism in prehistoric Pacific islanders determined by analysis of ancient bone DNA. *Proceeding of Real Society. London. B.*252:163-170.

Hauswirth WW, Dickel CD, Rowald DJ y Hauswirth MM.(1994). Inter- and intrapopulation studies of ancient humans. *Experientia* 50: 585-591.

Herren R.(1992). La conquista erótica de las Indias. Buenos Aires, Argentina:Ed Planeta.passim.

Hunter D y Whitten PH.(1981). Enciclopedia de Antropología. Ed. Internacional, Barcelona-Bellaterra.

Jackson DA, Symons RH y Berg P. (1972). Biochemical method for inserting new genetic information into DNA of simian virus 40: circular SV40 DNA molecules containing lambda phage genes and the galactose operon of *Escherichia coli*. *Proceeding of National Academy of Science. USA* 69:2904-2909.

Jin L y Chakraborty R. (1995). *Population structure, stepwise mutations, heterozygote deficiency and their implications in DNA forensics. Heredity* 74: 274-285.

Juengst ET. (1998). *Human genetics'98: Ethical issues in genetics- Group identity and human diversity: Keeping biology straight from culture. American Journal of Human Genetics.* 63:673-677.

Karafet T, Zegura SL, Vuturo-Brady J, Posukh O, Osipova L, Wiebe V, Romero E, Long JC, Harihara S, Jin F, Dashnyam, B, Gerelsaikhan T, Omoto K y Hammer MF.(1997). *Y-chromosome markers and trans-Bering Strait dispersal. American Journal of Physical Anthropology* 102:23-47.

Kirby L.T.(1990).DNA Fingerprinting An Introduction.Ed.Stockton Press.U.K.

Knoppers BM.(1998). *Invited editorial: "Well-bear and well-rear" in China?. Am.J.Hum.Genet.* 63:686/687

Kohne DE.(1970). *Evolution of higher organism DNA. Quart Rev Biophys.* 3:327-375.

Krebs E. (1997). *La patria indígena frente a la ley. La Nación, domingo 7 de diciembre. Sección 7: 4.*

Lacadena J-R (1988). Genética (4^o edición). Ed. A.G.E.S.A. Madrid.passim.

Laguna L (1995). *Arqueología del Sector Sureste de La Cueva de Yavi, Puna de Jujuy. Tesis de Licenciatura. Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales. Universidad Nacional de Jujuy.*

Lell JT, Brown MD, Schurr TG, Sukernik IR, Starikovskaya YB, Torroni A, Moore LG, Troup GM y Wallace DC.(1997). *Y-chromosome polymorphisms in native American and Siberian populations: identification of native American Y chromosome haplotypes. Human Genetics* 100:536-543.

Levi-Strauss C.(1986). Antropología Estructural (mito, sociedad y humanidades). Ed. Siglo XXI. Cap. XVIII.Raza e historia. México. 5ta edición. pp.304-339.

Lewin B. (1997). Genes VI. Oxford University Press, Inc. NY.passim.

Marshall-Graves J.(1995). *The origin and function of the mammalian Y chromosome and Y-borne genes an evolving understanding. BioEssays 17(4):311-321.*

Martínez-Cobo JR.(1982). *Estudio del problema de la discriminación contra las poblaciones indígenas. Subsecretaría de prevención de discriminación y protección de las minorías. Naciones Unidas. El CN.4/Sub.2/1982/2/Add.6. Capítulo V.*

Martínez-Cobo JR. (1986). *Estudio del problema de la discriminación contra las poblaciones indígenas. Conclusiones, respuestas y recomendaciones. Naciones Unidas.. ElCN.4/Sub.2/7/Add.4. Volumen V. 86.XIV.3. pp.27-45.*

Martínez Marignac Verónica L, Bravi Claudio M; Lahitte Héctor B, Bianchi Néstor O. "Estudio del ADN mitocondrial de una muestra de la ciudad de La Plata". *Revista Argentina de Antropología Biológica*, 2(1):281-300. *Asociación de Antropología Biológica de la República Argentina, Facultad de Filosofía y Letras, Universidad Nacional de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.(1999).*

Martínez-Marignac Verónica L., Galo Cantos Oviedo, Bianchi Néstor O. (2000). "Marcadores de transmisión uniparental y mendeliana para la obtención de la mezcla génica en una muestra de la ciudad de Esmeraldas, Ecuador". *VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica. Simposio Piriápolis, Uruguay, del 23 al 27 de octubre de 2000.*

Martínez-Sarasola C.(1992). *Nuestros Paisanos los Indios. Buenos Aires.EMECÉ, passim.*

Merriwether DA, Rothhammer F y Ferrell RE. (1995). *Distribution of the four founding lineages haplotypes in native Americans suggests a single wave of migration for the New World. American Journal of Physical Anthropology. 98:411-430.*

Maynard-Smith J.(1990).*The Y of human relationships. Nature 344:591-592.*

Moore J.(1996). *Natives Americans, scientist and the HGDP. Cultural Survival 20:60-62.*

Morell V. (1998). *Genes may link ancient eurasians, native americans. Science 280:520.*

Mullis KB, Faloona S, Scharf S, Saiki R, Horn G y Erlich H. (1986). *Specific enzymatic amplification*

of DNA in vitro:the polymerase chain reaction. Cold Spring Harbor Symposium in Quantitative Biology 51:263-273.

Ohno K, Yamamoto M, Engel AG, Harper CM, Robert LR, Tan GH y Fatourechí V. (1996). MELAD-and Kearns- Sayre-type commutation with myopathy and autoimmune polyendocrinopathy. Annual of Neurology.39:761-766.

Page D, De Martinville B, Barker D, Wyman A, White R, Francke U y Botstein D. (1982). Single-copy sequence hybridizes to polymorphic and homologous loci on human X and Y chromosome. Proceeding of National Academy of Science. USA 79: 5352-5356.

Ratier H. (1988). Indios, gauchos y migrantes internos en la conformación de nuestro patrimonio cultural. índice 1(1).DAIA. Centro de Estudios Sociales.Buenos Aires, passim.

Reilly PR.(1998). Rethinking risks to human subjects in genetic research. American Journal of Human Genetics,63:682-685.

Sanger F, Nicklen S y Coulson AR.(1977). DNA sequencing with chain terminating inhibitors. Proceeding of National Academy of Science.USA. 74:5463-5467.

Sans M, Barreto I y Portas M.(1996). The evolution of the Uruguayan population: Integration ways. International Journal of Anthropology 11:19-32.

Santos FR, Pandya A, Tyler-Smith C, Pena SDJ, Schanfield M, Leonard W, Osipova L, Crawford MH y Mitchell RJ. (1999). The Central Siberian Origin for Native American Y Chromosomes. American Journal of Human Genetics. 64:619-628.

Shadel GS.(1999). Insights from model systems:Yeast as a model for human mtDNA replication. American Journal of Human Genetics.65:1230-1237.

Smith DH.(1979). Nucleotide sequence specificity of restriction endonucleases. Science 205:455-462.

Stewart CB.(1993). The powers and pitfalls of parsimony. Nature 361:603-607.

Stone AC y Stoneking M.(1993). Ancient DNA from Pre-Columbian Amerindian population. American Journal of Physical Anthropology. 92:463-471.

Stoneking M. (1998). *Women on the move. Nature Genetics* 20:219-220.

Sutovsky P, Moreno RD, Ramalho-Santos J, Dominko T, Simerly C y Schatten G.(1999). Ubiquitin tag for sperm mitochondria. *Nature* 402:371.

Tamagno L. (1991). *La cuestión indígena en Argentina y los censores de la indianidad. América Indígena . Vol LI (1), passim.*

Tamagno L. (1996). *Las políticas indigenistas en Argentina. Discursos, derechos, poder y ciudadanía. XX Encontro annual-Associacao Nacional de Posgraduacao e Pesquisa em Ciencias Sociais. Minas Gerais. 22-26/10.(manuscrito).*

Torrioni A, Huoponen K, Francalacci P, Petrozzi M, Morelli L, Scozzari R, Obinu D, Savontaus MJ y Wallace DC.(1996). *Classification of European mtDNAs from an Analysis of Three European Populations.Genetics* 144:1835-1850.

Torrioni A, Schurr TG, Cabell MF, Brown MD, Neel JV, Larsen M, Smith DG, Vullo CM y Wallace DC. (1993). *Asian affinities and continental radiation of the four founding native American mtDNAs. American Journal of Human Genetics.*53:563-590.

Torrioni A, Schurr TG, Yang CC, Szathmary E, Williams RC, Schanfield MS, Troup GA, Knowler WC, Lawrence DN, Weiss KM y Wallace DC. (1992). *Native american mitochondrial DNA analysis indicates that the Amerind and the Nadene population were founded by two independent migrations. Genetics* 130: 153-162.

Underhill PA, Jin L, Zemans R, Oefner PJ y Cavalli-Sforza. (1996). *A pre-Columbian Y chromosome specific transition and it´s implication for human evolutionary history. Proceeding of National Academy of Science. USA. 93:196-200.*

¹ Genotipos haploides: complemento de información heredable que se presenta en una única forma, y carece de secuencia homóloga con quien recombinarse en el proceso de meiosis.

² Cada cadena de la región hipervariable del asa-D o región control para su análisis a nivel molecular se denominan región hipervariable I y II.

³ Un elemento subrayado en el artículo 75 inciso 17 de la Constitución Argentina.

⁴ La muestra de La Plata corresponde a individuos seleccionados al azar de tres fuentes: individuos que concurren a la división de Sanidad de la Universidad de La Plata; muestras de voluntarios de obreros no calificados de los servicios de sanidad de preempleo del entonces, Yacimientos Petrolíferos Fiscales (YPF); y de individuos que concurren a la sección de maternidad y hematología de un hospital público de la zona.

⁵ Esta muestra proviene de 3 regiones, Puna, Quebrada de Humahuaca y del Valle, ciudad de San Salvador de Jujuy. Cada región corresponde a un nivel altitudinal diferente. La Puna se halla a 3500 mt sobre el nivel del mar, Quebrada de Humahuaca corresponde a los 2500 mt mientras que la ciudad de San Salvador de Jujuy se ubica a los 1200 mt sobre el nivel del mar.

⁶ Este término se remite al Convenio 169 de la OIT y a la ley Nac 24071, donde este no posee las implicancias conferidas por el derecho internacional, sin embargo hace referencia a las diferencias culturales de estas comunidades. (Ver Altabe *et al*, 1995).

⁷ Esta especial relación con la naturaleza se reconoce en la Declaración de Río de la Conferencia de las Naciones Unidas sobre Medio Ambiente y el Desarrollo realizada en junio de 1992 en su artículo 22 y se halla expresada por los representantes indígenas de Centroamerica en su Primera Jornada Indígena Centroamericana sobre Tierras, Medio Ambiente y Cultura de junio de 1996.

⁸ Se visualiza además una voluntad de afianzar estas prerrogativas en el borrador de 1996 de la "Declaración de las Naciones Unidas sobre los Derechos de los Pueblos Indígenas" en sus artículos 27-28 y 30, no así en el borrador de la Declaración Interamericana sobre los Derechos de los Pueblos Indígenas de 1995 en el cual permite cierta intervención de los estados como ente regulador, artículos XVIII.

“Implicaciones jurídicas de la investigación sobre el Genoma Humano”

Por el Dr. Salvador Darío Bergel

Buenas tardes; en primer lugar quiero expresar mi satisfacción por estar nuevamente aquí en la ciudad de La Plata, tan prestigiosa por su Universidad, que ha sido y sigue siendo modelo en el país.

En segundo lugar, quiero agradecer a quien me presentara, el Dr. Tinant, las elogiosas palabras con que lo hiciera; y al mismo tiempo quiero ubicarlos en este tema. Ustedes están concluyendo un ciclo sobre temas que vinculan la genética con la problemática de los Derechos Humanos. Se que han formado parte de este ciclo prestigiosos profesores. Estaba recién recordando que el Dr. Bianchi, que disertó aquí, es un hombre a quien respeto muchísimo, creo que es uno de los grandes investigadores que tiene el país en materia de genética.

Así que sobre el tema de la investigación en genética es muy poco lo que puedo agregar a lo que seguramente se ha dicho.

Creo que el siglo pasado fue el siglo de la física, que comenzó con la investigación y la aplicación del conocimiento del átomo, para entrar en el centro de la materia. Este siglo sin duda va a estar signado por la biología, va a ser el siglo de la biología molecular; vamos a trabajar, y tal vez encontrar explicaciones sobre lo más recóndito de la materia viva.

Esto viene precedido por lo que pasó en los últimos cincuenta años del siglo XX. Los hombres de mi edad hemos tenido el privilegio de ser testigos de una evolución espectacular en biología. Ya sobre la década del '50 cuando Watson y Crick hicieron la descripción del modelo de la doble hélice, estaban sentando las bases de una evolución espectacular. Con fundamento en ello, se empezó a trabajar en la tecnología del ADN recombinante, lo que conocemos comúnmente como ingeniería genética; y entonces se entró en la temática de romper las barreras que separan las especies entre sí, las variedades entre sí, es decir que prácticamente se abrió un camino insospechado, y cuando estaba avanzado el estudio de la

biología molecular, comenzó esta gran aventura de la investigación del Genoma Humano. Hace pocos días hemos sido testigos de la culminación de una etapa importante, ya que se terminó, aunque sea en forma rudimentaria con la secuenciación del Genoma Humano. Esto es muy importante, pero si comparamos lo que se hizo con lo que falta hacer, lo que se hizo es una porción mínima, lo que falta por hacer tal vez sea lo más significativo, lo que más tiempo va a llevar: conocer de cada uno de los genes sus funciones y sus disfunciones, y de esta forma entrar a dominar una serie de enfermedades que están esencialmente vinculadas a la naturaleza genética del ser humano. Es importantísimo el camino que se abre.

Cuando surge esta revelación de la secuenciación del Genoma Humano, tal vez cabría preguntarse si esto implicó una revolución científica. Yo creo que es exagerado hablar de una revolución científica con la secuenciación del Genoma Humano. Si hubo una revolución científica, ella se generó años atrás cuando comenzó la descripción del modelo de la doble hélice o se descubrió el código genético; esos son hechos revolucionarios; después lo que pasó hasta llegar a la secuenciación del genoma es una espectacular revolución técnica, es decir que la secuenciación se logró por una combinación del trabajo de los biólogos moleculares con los técnicos en informática. Ustedes habrán leído de que cuando llegó a concluirse la secuenciación del genoma la parte que representó a la actividad privada, la empresa Celera, trabajó con un equipo de computación solo superado por el que tiene el Pentágono, es decir que se manejaron con elementos técnicos relevantes, y esto es lo que está signando la investigación en este siglo. Asistimos a una especie de revolución biotécnico-científica, donde se mezcla biología, ciencia pura, ciencia aplicada, con tecnología, y esto va a posibilitar importantes logros.

Se están sentando aparte los cimientos de la futura medicina. Esto es importantísimo, ya que el conocimiento de las funciones y de las disfunciones de los genes va a posibilitar la creación de nuevas drogas, pero a diferencia de lo que existía en la farmacología clásica, estas nuevas drogas se van a hacer sobre un diseño racional, sobre el conocimiento precisamente de las funciones y disfunciones de los genes.

Paralelamente a la parte que se vincula a la terapéutica se ha avanzado muchísimo, en el tema del diagnóstico, tanto el diagnóstico preventivo como el diagnóstico presuntivo de determinadas enfermedades. En los últimos dos años se han hecho importantes descubrimientos en esta materia, que van a posibilitar la concreta aplicación de los fármacos a la naturaleza de cada ser humano; esto es una verdadera revolución que nos está dando una pauta de la

profunda transformación de las ciencias biológicas, y que paralelamente nos lleva a reflexionar sobre cómo ubicar al hombre frente a esta revolución.

Esta es una revolución que nos atañe a todos, ya que cuando hablamos del Genoma Humano estamos hablando de la esencia de nuestra vida; y esto naturalmente debe conmovernos. Debe conmovernos como hecho científico pero también debe llamarnos a una profunda reflexión sobre las aplicaciones que puede tener, porque no todas son aplicaciones positivas, es decir abrir el campo del conocimiento implica tanto abrirlo para el progreso de la humanidad como para la preocupación del humano.

Cuando se inició el Proyecto Genoma Humano se acordó destinar parte de los fondos de esta investigación a lo vinculado con ciencias sociales y con los aspectos éticos. Hubo conciencia clara sobre las implicancias que tenía esta investigación, y esos aspectos también se han desarrollado paralelamente a toda la investigación del genoma. Existe una gran producción en esta materia, una gran preocupación de los filósofos, de los eticistas sobre el tema de las implicancias que puede tener esta investigación en el ser humano y en las relaciones entre los individuos y los pueblos.

Estamos en una Facultad de Derecho, y el Derecho naturalmente no puede estar ajeno a todo este proceso. Yo creo que la investigación del Genoma Humano, esencialmente, ha impactado en todas las ramas del Derecho; es prácticamente inconcebible hallar una rama del Derecho que no esté de alguna manera tocada por esta revolución del conocimiento, que implica toda esta unión de la biología molecular, de la bioquímica y de la genética.

Desde lo más alto, es decir, desde el lugar de los Derechos Humanos, en que se ligan Derecho con filosofía de una forma tan estrecha, esta investigación lo compromete. No es por casualidad que los dos documentos fundamentales en el orden internacional relativos al Genoma Humano, la Declaración Universal de la UNESCO sobre protección del Genoma Humano y los Derechos Humanos y el Convenio Europeo sobre Bioética y Medicina, hagan especial referencia a la vinculación de la investigación genética y los Derechos Humanos, y a un tema vinculado, cual es el de la dignidad del ser humano, como núcleo central de toda esa indagación. El tema de los Derechos Humanos es básico; y es natural que si hablamos de Derechos Humanos se lo relacione con el Derecho Constitucional y con el Derecho Internacional, ya que los acuerdos que se han logrado en esta materia están creando un Derecho Internacional vinculado con la bioética,

En el largo período que llevó la elaboración del Convenio de Oviedo se trató de

unificar criterios. Adviertan ustedes la profunda dificultad que significa en materia de bioética unificar criterios de quienes sustentan religiones, etnias, costumbres, idiomas distintos, y sin embargo fue posible encontrar un común denominador sobre los temas fundamentales.

Lo mismo pasa con la Declaración Universal de la UNESCO que prácticamente fue suscripta por todos los países que conforman el sistema de Naciones Unidas, y que también da un enfoque internacional sobre los temas centrales que vinculan a la bioética con los Derechos Humanos.

Esta investigación también tiene que ver con el Derecho Civil. Hablamos de los problemas vinculados con clonación, los vinculados con la filiación; el propio concepto de persona del Derecho Civil hay que entrar a retocarlo, ya que tenemos que entrar a discutir desde cuando existe una persona, es decir la vinculación entre el concepto de persona y el concepto de vida.

También tiene implicancias en el Derecho Penal. Nosotros todavía estamos atrasados en la legislación, pero en muchos países de Europa ya existe toda una normativa de todos los delitos vinculados con la manipulación genética.

Con el Derecho Laboral, en cuanto hablamos de los temas relacionados con la discriminación por razones genéticas en el plano laboral; lo mismo sucede en materia de seguros.

Con el Derecho de la Propiedad Industrial, en cuanto se vincula al tema de la apropiación del conocimiento derivado de la investigación genética.

Esto nos da, en un panorama a vuelo de pájaro, la idea de la complejidad de las situaciones que presenta el avance incesante de las investigaciones genéticas que tornan necesario entrar a reflexionar a nivel filosófico sobre cómo ubicar a cada sociedad frente a cada uno de los problemas. Cada nuevo avance de la investigación genera una serie de problemas; por ejemplo recientemente se descubrieron las células madres y sobrevino el tema de la utilización de las células madres para futuros usos médicos, como puede ser la reconstrucción tejidos, creación de órganos, etc.; pero junto con estos avances que son muy importantes, está el tema ético centrado en la posibilidad de manipular embriones.

Cuando uno quiere reflexionar sobre un tema ya se presenta otro, y parece que toda esta discusión que se abrió hace pocos años sobre el tema de la clonación con fines de reproducción de seres humanos, ha pasado en este momento a un segundo plano frente a esta posibilidad que genera el tratamiento de estas células madres.

La actividad científica se ha expandido en todo el mundo, acá se habla del Proyecto Genoma Humano como si fuera la única actividad universal vinculada con el desarrollo de esta investigación, pero el Proyecto Genoma Humano es uno de los proyectos en curso; por ejemplo hay un proyecto anterior que es tan importante como el Proyecto Genoma Humano, que es denominado por su sigla la HUGO; y en cada uno de estos proyectos están implicados una serie de países, y en cada país están implicados una serie de laboratorios que están trabajando en forma conjunta. Así en el tema de la secuenciación del Genoma, se llegó por la colaboración internacional de una serie de laboratorios de diversos países.

Estos son temas de colaboración y de trabajo, pero esa cantidad de laboratorios, esa cantidad de científicos que trabajan paralelamente genera una cantidad de conocimientos, que resulta muy difícil sistematizarlos y va a tardar mucho tiempo hasta que tengamos idea clara de donde estamos parados en esta materia; por eso es permanente la actividad de los congresos a nivel científico, para cambiar opiniones, para trabajar y para intensificar la investigación y la comprensión de sus resultados.

Esto quería muy a vuelo de pájaro mostrarles, como introducción del tema, ya que analizar el tema de las implicancias jurídicas de la investigación sobre el Genoma excede notablemente el contenido de una clase, implicaría tal vez un curso completo para entrar en cada uno de los temas y poder analizarlos en profundidad.

Yo simplemente quiero tocar hoy dos temas, para después dejar lugar a un debate y a un intercambio de opiniones. Deseo tocar el tema que se vincula con la discriminación, es decir los efectos que genera la discriminación fundada en la investigación genética, y luego tocar un tema, que me parece que es de sumo interés, que es el de la apropiación económica del conocimiento, concretamente el tema de las patentes y las implicancias que tiene este tema, no sólo en el ámbito jurídico, sino también la importancia y la implicancia que puede tener en el futuro de la investigación científica y en el futuro de la medicina.

Todos los días podemos leer en los periódicos que se ha producido un nuevo descubrimiento, que apareció el gen de la enfermedad tal, que apareció y fue aislado el gen vinculado con tal aptitud, el gen vinculado a tal afección, el gen vinculado al alcoholismo, el gen vinculado con conductas desviadas en el orden sexual. Todo esto ha llevado a una corriente de opinión que apunta a la genetización del ser humano, es decir todo queda reducido a un determinismo que proviene de los genes: los genes tienen la información y el individuo en definitiva es lo que sus genes determinan que sea.

Esta idea es absolutamente reduccionista. Por empezar los genes no actúan solos, los genes forman parte de un organismo vivo, es decir que interactúan con los demás elementos contenidos en la célula, e interactúan con los elementos del medio ambiente, con los elementos externos. Puede haber en una determinada enfermedad una mayor participación del factor genético, de lo que aporta el factor ambiental, pero en forma alguna puede excluirse en términos absolutos en ninguna enfermedad la intervención de factores ajenos a los genes, aún de las enfermedades monogénicas que han sido las primeramente descubiertas y trabajadas, es decir en las que hay un solo gen vinculado a esa enfermedad. Siempre esa enfermedad tiene vinculación con una serie de elementos relativos al medio ambiente; y mucho más en las enfermedades poligénicas, por ejemplo el Alzheimer o diabetes, etc., donde hay toda una serie de genes que están vinculados con una enfermedad pero al mismo tiempo con una serie de elementos del medio ambiente.

Y esto tiene no solamente una importancia científica al diferenciar entre lo que es el determinismo genético y lo que es el tema mediambiental, sino que también nos lleva al terreno de lo social, porque si el hombre en definitiva es el resultado de un determinismo genético absoluto, la sociedad no tiene nada que ver con el desarrollo de ese hombre y su futuro. Esta no es sostenible, ya que aún dos seres que tengan una información genética similar, como pueden ser los gemelos, si han sido criados en ambientes distintos van a tener respuestas distintas. No se puede tampoco llevar el ángulo de observación a la parte exclusivamente genética y eludir el tema medioambiental, el tema de las circunstancias que rodean a esa información.

Hace poco tuve oportunidad de asistir al Congreso de la Sociedad Brasileña de Bioética, y en un trabajo muy interesante, una genetista prestigiosa, Elianne Acevedo, que acaba de publicar un libro titulado «El derecho a vivir después de haber nacido», plantea claramente este tema y la falacia reduccionista de que el hombre sólo es producto de sus genes. Ella plantea que el niño después de haber nacido todavía tiene un período de tres años para el desarrollo del sistema nervioso, y si ese niño en los primeros años de su vida no recibe una alimentación y cuidados adecuados se expone a morir o se expone en forma casi irremediable a tener un déficit en su formación intelectual, y esto es un fruto del medio y no un fruto de los genes.

Hace ya treinta años fue creado el término epigenética para ubicar la relación de la herencia con el medio ambiente. Esto es fundamental tomarlo en cuenta y terminar con estas

corrientes deterministas que llevan a políticas discriminatorias.

Frente a estas corrientes se alzan estos documentos, fundamentalmente la Declaración de la UNESCO, sobre protección del Genoma y los Derechos Humanos, que dice que nadie puede ser discriminado en función de su componente genético, porque si avanza la ciencia para llegar a un mejor conocimiento de nuestro genoma, para conocer mejor las bases biológicas de nuestra existencia, es para el bien de la Humanidad, para la protección del individuo, de su dignidad, y no para crear una generación de nuevos discriminados.

Y esto ya se está dando en materia laboral, la genética posibilita en este momento la obtención de un pronóstico sobre determinadas enfermedades que pueden producirse en el curso de la vida; pero esta es una información que tiene determinado valor en sí, no para liquidar al individuo, ni para separarlo del mercado laboral. Este, creo yo, es uno de los puntos fundamentales sobre los que vamos a tener que trabajar los hombres de Derecho, el eliminar esta idea del determinismo genético, que causa mucho daño, que afecta indudablemente a los derechos fundamentales en forma esencial, y que no tiene absolutamente ninguna base biológica.

Si algo logró este primer paso de la investigación del Genoma Humano, entre otras cosas, es aclarar la unidad conceptual del individuo viviente y la unidad conceptual de los seres humanos, es decir, ya a un nivel de biología molecular, a un nivel científico, se determinó que carece de base de sustentación la diferenciación en razas. Es decir que es imposible a nivel genético establecer diferencias entre lo que nosotros considerábamos razas.

La información genética entre dos seres humanos que posibilita una enorme diferenciación en sus rasgos, características, etc., no llega ni por casualidad al uno por ciento, es decir que hay una unidad conceptual en todos los seres vivos. Incluso es muy interesante ver la comparación del genomas pertenecientes a plantas con el genoma perteneciente a un individuo, en que también se puede apreciar esta idea fundamental de la unidad conceptual de los seres vivos. Y esto es muy importante por sus consecuencias, no sólo desde el punto de vista filosófico, sino también en lo jurídico, para poder encontrar un mayor fundamento para la solidaridad entre los individuos y entre los pueblos. Creo que acá estamos tocando los fundamentos biológicos de esa solidaridad.

Y ahora quiero hablarles de un tema que para mí es muy caro: el de las patentes genéticas. Cuando comenzaron las primeras realizaciones de estos proyectos sobre el genoma, las compañías farmacéuticas empezaron a avizorar un campo enorme, tanto en lo referente al

diagnóstico como al tratamiento de enfermedades, y comenzó una verdadera batalla por la apropiación del material genético, y paralelamente por el retaceo de la información, que es otro tema que no tiene que ver con el derecho de la propiedad industrial pero es muy importante. Se abandonó el fundamento que siempre sirvió de base al desarrollo de las ciencias en todo el mundo occidental, cual fue el de compartir el conocimiento. Siempre se entendió que el conocimiento científico debía ser compartido.

Enfrentamos aquí un bloqueo de la información científica, pero lo que es grave es el tema vinculado ya con la apropiación concreta por vía del derecho de la propiedad industrial, por vía de las patentes.

En este momento se están patentando genes, secuencias de genes,; se están patentando en otras especies no humanas genomas enteros, es decir toda la información genética perteneciente a determinados microorganismos, bacterias, etc., se están patentando líneas celulares y todo esto es objeto de apropiación, y acá surge el primer tema a plantearse cuando analizamos esto, ¿cuál es la diferencia fundamental entre invención y descubrimiento, y qué efectos jurídicos tiene esta diferencia?

Desde el inicio mismo del derecho de la propiedad industrial, se tuvo muy en claro que este derecho protegía a quien había realizado una invención, se hablaba de patentes de invención. ¿y qué es una invención? Es la ruptura de la barrera del conocimiento existente hasta ese momento; pero aparte el invento debe tener una concreta aplicación industrial, por eso se habla de propiedad industrial, si yo consigo sortear la barrera del conocimiento pero el aporte no tiene aplicación industrial, esto no es susceptible de ser patentado.

Ejemplo de esto, cuando Watson y Crick hicieron la descripción del modelo de la doble hélice, que es lo que posibilitó todo el desarrollo de la biología molecular en los últimos cincuenta años, ellos lo que hicieron, en el mejor de los supuestos, es un descubrimiento, porque eso es ciencia básica, servía para que otros individuos sobre esa base pudieran trabajar y desarrollar otros descubrimientos; pero lo que hicieron ellos era pura ciencia básica, porque ¿qué aplicación industrial concreta tiene el conocer el modelo de la doble hélice?, ninguna.

En cambio, si yo creo algo que antes no existía, un micrófono por ejemplo, si yo fabrico una máquina capaz de amplificar la voz humana, esto sí tendrá aplicación industrial, esto lo puedo vender, lo puedo fabricar en serie; y esto autoriza a que se me de el privilegio de explotar por un determinado número de años este invento; lo otro es un descubrimiento.

Y esta diferenciación entre invento y descubrimiento quedó a través de toda la historia

de la propiedad industrial; recién ahora cuando vienen todas las tecnologías de la vida, a partir de las técnicas de ingeniería genética, ante la necesidad de apropiarse del conocimiento se argumenta que "la línea que separa invento de descubrimiento es una línea muy difusa", y en los hechos estamos en una situación en la que se están patentando por un lado inventos, y por el otro verdaderos descubrimientos; y esto no tiene naturalmente ninguna base, pero no ya jurídica, porque se puede decir que el legislador tiene la posibilidad de dictar una nueva ley que cambie las bases de esto, sino que me refiero al fundamento moral del derecho de la propiedad intelectual que cae por su base.

Este es el primer planteo que se produce en torno a esta materia; el segundo es el tema de la comercialidad del cuerpo humano y sus partes.

Esto no es un tema bioético, ni es un tema creado por la bioética, nosotros acá somos, creo, la mayor parte abogados, y lo hemos estudiado cuando entramos a la Facultad y nos enseñaron Derecho Romano, nos dijeron "el cuerpo es una cosa que está fuera del comercio", esto está clarísimo, el cuerpo y sus partes no pueden ser objeto del comercio.

Esto está fundado en una clara concepción ética, en el principio de la dignidad del ser humano, es decir que el ser humano no puede ser cosificado. Pretender patentar material genético, es pretender apropiarse e introducir en el campo del comercio a una parte del cuerpo humano, y esto no es ético, esto ha sido repudiado desde que existe el Derecho por todas las teorías morales.

Aquí se parte también de un reduccionismo, se dice ¿qué es un gen?, y a esa pregunta podemos encontrarle diversas respuestas según el ángulo de mira, es decir, el gen para un biólogo molecular es un segmento de una macromolécula que es el ADN; en cambio para un genetista el gen es una expresión de la herencia, es una de las unidades de la herencia.

Pero si tomamos esta concepción del biólogo molecular de que el gen es un segmento de una macromolécula, entonces podremos aplicarle al gen los principios que consagra el derecho de propiedad industrial con relación a una molécula química, y podemos decir que esto puede ser patentado.

Pero esa concepción reduccionista tiene un límite, y el límite está dado por esto: la molécula de ADN se diferencia sustancialmente de una molécula de cualquier otro compuesto químico en una cosa fundamental: el gen tiene como contenido fundamental información genética, información vinculada a la herencia.

Esto es particular y único en el gen, y esto es lo que interesa, porque cuando se

patenta la secuencia total o parcial de un gen, lo que se está patentando es la información genética que estos contienen; y esta información contenida en el gen es única y es propia del gen; entonces si mediante un procedimiento determinado llegamos a determinar una secuencia de un gen, lo que hemos hecho es poner al descubierto algo que ya existía, hemos hecho en el mejor de los casos un descubrimiento; lo único que podría patentarse en este caso sería el procedimiento utilizado para llegar a ese descubrimiento. Pensar otra cosa sería un verdadero disparate.

Yo quiero darles un ejemplo de los límites a que se ha llegado en esta materia. Hace dos años Europa sancionó una Directiva sobre protección de las innovaciones biotecnológicas; esa directiva, que es el documento más elaborado en materia de biotecnología, trae una norma específica sobre patentamiento de genes; en su primera parte dice que “el cuerpo humano y sus partes, incluida una secuencia o una secuencia parcial de un gen no son patentables”, y cabría preguntarse ¿quien puede estar en desacuerdo con esto?, ya que es la consagración de un principio moral indiscutible, y a continuación en el mismo artículo en otro inciso dice “pero una parte aislada del cuerpo humano, incluida la secuencia de un gen o la secuencia parcial de un gen pueden ser patentables, aún cuando tenga la misma información natural”.

Esto es un disparate máximo, porque el hecho de hablar una parte del cuerpo humano podría habilitar el patentamiento de un órgano, de un miembro, lo cual es absurdo. Lo más indignante aún es la parte final en cuanto dice que se puede patentar aún cuando contenga la misma información que el elemento natural, es decir, estamos repitiendo la secuencia naturalmente encontrada en el gen que estaba en el cuerpo humano.

El tema que les estoy planteando no es solamente un problema técnico propio del derecho de propiedad industrial, porque el patentamiento de genes y de secuencias de genes tiene consecuencias graves en otros dos campos.

Tiene consecuencias graves en el campo de la investigación científica, porque naturalmente que si alguien patenta la secuencia de un gen está imposibilitando que otros investigadores puedan utilizar para trabajar esa secuencia del gen, con lo que están bloqueando la investigación científica. Esto lo han manifestado todas las organizaciones que reúnen a científicos de todos los países del mundo. Pero el otro tema más relevante es el que vincula esto al costo de la salud.

Yo creo, y no me canso de repetirlo, que el tema central de la bioética hoy es el de

la asignación de recursos para la salud, cuando son escasos.

El avance de la investigación médica está llevándonos a estos extremos, por un lado hay un grupo de individuos de clase alta que gozan de un derecho a la salud y a la vida, en el aspecto formal y en el aspecto sustancial; y por otro lado tenemos una gran masa de individuos que tienen el derecho formal a la salud, pero que en los hechos no tienen derecho a la salud ni a la vida, es decir que cuando enferman tienen la única posibilidad de morir.

Esto está pasando en todos los países del mundo, y cada vez en mayor cantidad. El tema de discusión del último congreso sobre SIDA que se hizo en Sudáfrica, el tema básico fue el de la asignación de recursos; el tema del costo de la curación de los enfermos; fue mucho más importante esta discusión que los temas estrictamente científicos.

Y por esta vía, de apropiación de los genes y de las secuencias de genes, lo que vamos a conseguir es que se encarezca naturalmente la futura medicina, la medicina que se fundamente en todas esas investigaciones va a estar sensiblemente encarecida, porque va a tener que cubrir las regalías que implican el uso de las patentes, y va a tener que cubrir de lo contrario el otorgamiento de Licencias Obligatorias. Esto no es una disquisición teórica, yo les doy un ejemplo muy reciente. Hace un par de años se descubrió un gen que estaba vinculado con el cáncer de mama, y esto ocasionó un revuelo porque es una enfermedad bastante común; y una compañía estadounidense patentó el gen, y lo hizo mediante una patente amplísima que cubre todas las formas de utilización del gen.

El Servicio Nacional de Salud de Gran Bretaña hizo una campaña con un test diagnóstico fundado en el conocimiento de ese gen, y la compañía que lo había patentado demandó al Servicio Nacional de Salud de Gran Bretaña por la utilización de su patente. Aquí tienen un ejemplo claro de las implicancias que tiene esta política absurda de patentamiento sobre la salud humana.

Yo creo que estos son los ejes centrales que tienen que llamarnos a la reflexión sobre los rumbos que está tomando el derecho de la propiedad industrial; yo quiero terminar mi exposición reiterando que la investigación sobre el genoma humano es fundamental, pero también es fundamental que sus resultados tengan como directo destinatario al ser humano; de lo contrario carecen de sentido la investigación y la ciencia en este mundo.

“El ADN y la Administración de Justicia”

Por la Dra. María Mercedes Lojo

El análisis comparativo de ADN es una prueba científica de gran utilidad para la determinación de la identidad biológica. Dentro de este contexto, en el ámbito estrictamente judicial, constituye una herramienta en este momento imprescindible para la resolución de casos de filiación, para la identificación de restos cadavéricos, o para vincular una evidencia biológica (manchas, pelos etc.) con un individuo determinado.

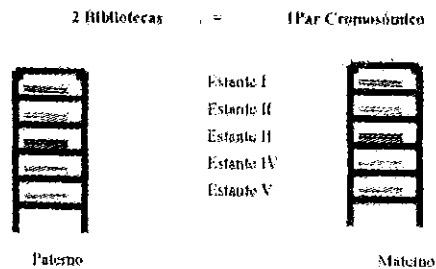
A modo de presentación, y para interpretar el fundamento del análisis, se puede decir que el Ácido Desoxirribonucleico (ADN) almacena el programa genético que dirige la construcción y el funcionamiento de la mayoría de los seres vivos. Este programa utiliza un alfabeto de solo cuatro letras¹. El orden relativo de estas cuatro letras y su orientación determina un mensaje en clave que contiene la información necesaria y suficiente para que el ser vivo pueda desarrollarse y sobrevivir en el medio que lo rodea.

El ADN se encuentra organizado y compactado en los cromosomas. Con relación al ADN total, las unidades de información constituyen sólo una parte de la secuencia². El resto (**no codificante**), contiene las huellas del proceso de transformación evolutiva y en algunos sectores tiene influencia en la estructuración cromosómica y en las funciones propias de estas estructuras. Como es de esperar, estas secuencias **no codificantes** toleran una mayor variación (cambios en la secuencia) y son importantes desde el punto de vista del análisis comparativo de ADN con fines de identificación.

Es decir que la identidad biológica de los seres vivos se encuentra documentada en el ADN. Por lo tanto, el análisis comparativo de algunos sectores de ésta molécula permite clasificar a los individuos sobre la base de las diferencias y de las similitudes observadas, al nivel de la secuencia de bases del ADN.

El programa genético de una bacteria, para dar un ejemplo, contiene entre tres y cuatro millones de pares de letras. En el caso del hombre, el ADN contiene aproximadamente dos mil novecientos millones de pares de letras. En el conocimiento de la secuencia completa se ha invertido mucho tiempo y el esfuerzo coordinado de numerosos grupos de investigación.

Dejando de lado el rigor científico, podríamos comparar a los cromosomas con bibliotecas donde se almacena todo tipo de información (ver figura 1). Esta información está almacenada en libros y los libros se acomodan en estantes. Salvo en el caso de que existan alteraciones cromosómicas, el orden se respeta siempre. De este modo, cada estante, de cada biblioteca, tiene siempre el mismo libro. Sin embargo, en algunos casos, los libros no son exactamente iguales, ya que admiten algunas diferencias. Digamos, haciendo una abstracción para ilustrar



La información ligada al sexo se encuentra en dos bibliotecas diferentes



mejor el concepto, que los libros pueden tener lomos de diferentes colores (ver Figura 1). Esta información está almacenada en libros y los libros se acomodan en estantes. Salvo en el caso de que existan alteraciones cromosómicas, el orden se respeta siempre. De este modo cada

estante, de cada biblioteca tiene siempre el mismo libro. Sin embargo, en algunos casos, los libros no son exactamente iguales, ya que admiten algunas diferencias. Sigamos, haciendo abstracción para ilustrar mejor el concepto, que los libros pueden tener lomos de diferentes colores (ver fig. 1)

En cada estante, las restricciones son diferentes. Así, hay estantes en los que no se admiten variaciones, porque el efecto es letal para el funcionamiento del organismo. Estos estantes son los que contienen lo que en genética se denomina secuencias monomórficas (una única forma).

En otros estantes, la diversidad es admitida, pero el número de variantes es limitado. (Pensemos, por ejemplo, dejando nuevamente de lado el rigor científico, que no hay cabello color verde, ni ojos humanos color rojo).

Además de las bibliotecas somáticas (o sea las que tienen que ver con las funciones propias del ser humano), existen las bibliotecas con información para todos los caracteres que tienen que ver con el sexo. El sexo masculino requiere información adicional, la que se encuentra en la biblioteca Y. Es decir, que si las dos bibliotecas son X, el sexo será femenino. Si por el contrario, una biblioteca es X y la otra Y, el sexo será masculino (ver figura 1).

El óvulo y el espermatozoide (células germinales) llevan un sólo juego de cromosomas (de bibliotecas en nuestro ejemplo de abstracción). De esta forma, cuando el óvulo es fecundado por un espermatozoide se forma una célula huevo que tiene dos juegos de cromosomas, uno heredado por vía **paterna** (espermatozoide) y el otro por vía **materna** (óvulo) (ver Figura 2). Cada óvulo y cada espermatozoide lleva sólo un juego de bibliotecas y la combinación de los dos juegos de bibliotecas para dar el nuevo ser es al azar. Más aún, durante el proceso de formación de las células germinales (óvulos y espermatozoides), los cromosomas de cada par se combinan entre sí, intercambiando fragmentos (algo así como intercambiar al azar los libros de cada estante). Como resultado, cada óvulo y/o cada espermatozoide lleva una combinación original en cada biblioteca. (Es decir que en cada biblioteca habrá estantes de la biblioteca de la abuela y de la biblioteca del abuelo combinados entre sí).

Queda claro entonces que en los seres vivos se preserva la variabilidad a través del proceso de re-combinación de la información genética de los progenitores para la formación

del nuevo ser. Con este fundamento podemos interpretar la identidad biológica como una combinación original y única de caracteres. LO QUE ES UNICO ES LA COMBINACION Y NO LOS CARACTERES EN SÍ MISMOS.

En el caso del cromosoma Y, como no hay otro cromosoma igual para intercambiar información, no ocurre recombinación. Por eso, todos los hombres descendientes de un mismo hombre (hijos, nietos, tíos primos...), tendrán cromosomas Y iguales (herencia paterna).

El ADN mitocondrial, se encuentra en las mitocondria, que están localizadas en el citoplasma de la célula. Como el espermatozoide prácticamente no tiene citoplasma, el ADN mitocondrial se hereda por vía materna. Como en este caso no existe posibilidad de recombinación, todos los descendientes de una misma mujer, sean hombres o mujeres, heredarán el mismo ADN mitocondrial (herencia materna). Como el número de mitocondrias por célula es muy grande, cada célula aporta un número alto de copias de ADN mitocondrial. Por esta razón, en las muestras con bajo contenido de ADN, como por ejemplo los restos cadavéricos, se puede recurrir al análisis de ADN mitocondrial, siempre y cuando lo que se desea investigar sea la línea materna. No sirve el análisis para estudios de paternidad.

Si tratamos de describir a una persona, y decimos que es mujer y mide un metro cincuenta de estatura, podemos diferenciarla de todos los varones y de todas las mujeres que no midan un metro cincuenta. Sin embargo hay muchas mujeres que miden uno cincuenta por lo que la descripción no es suficiente para la identificación. Si incluimos el color de ojos y el color del cabello, el universo se achica pero la descripción es insuficiente para distinguir esa persona del resto, todavía puede haber muchas personas que queden incluidas por la descripción de caracteres realizada.

Cuando se realiza el análisis comparativo de ADN con fines de identificación lo que se hace es describir al individuo sobre la base de las características de su material genético, en términos moleculares. Como resulta impracticable analizar la secuencia completa del genoma¹, en el análisis comparativo de ADN se comparan sectores determinados de la secuencia, a las que llamaremos ventanas de comparación (se **eligen** los estantes y se analizan los libros en presentes en **esos** estantes). El número de ventanas de comparación utilizado debe ser suficiente como para poder distinguir ese individuo del resto.

Si al comparar, por ejemplo, el material genético masculino recuperado de una mancha de semen con el correspondiente a la sangre del imputado se observa coincidencia en una ventana de comparación, no se puede decir que el imputado sea el perpetrador, solo podemos afirmar que puede ser que lo sea. Todo aquel que no muestre coincidencia, quedara excluido. Pero, cuando se observe coincidencia, solo se podra decir que el análisis no lo excluye. Esto, porque puede haber otros individuos en la población que presenten la **combinación observada** en la **ventana analizada**.

Al igual que en ejemplo citado para los caracteres físicos, cuanto mayor sea el número de ventanas analizadas, mayor será el número de individuos que quedaran excluidos por el análisis y por lo tanto, mayor peso incriminatorio tendrá la prueba.

Desde que se propuso el uso del análisis de ADN en temas forenses, se genero un gran debate hasta que se logro su admisibilidad en la Corte como prueba judicial. El trabajo coordinado de grupos de expertos en genética, permitió establecer pautas de trabajo para dar base a la calidad de la prueba como prueba científica y para que los resultados obtenidos puedan ser correctamente interpretados. Se estableció así la necesidad de ponderar el peso incriminatorio de las observaciones realizadas empleando para ello el cálculo de probabilidades.

Si queremos interpretar los resultados obtenidos para el caso del ejemplo que citamos anteriormente, hay dos hipótesis que pueden explicar la coincidencia observada:

- 1- El semen corresponde al imputado (inclusión verdadera)
- 2- El semen corresponde a otro individuo, que en **esa ventana** tiene las mismas características genéticas que el imputado (inclusión errónea)

A la luz de los resultados obtenidos, para la correcta ponderación de las dos hipótesis, lo que se hace es comparar la probabilidad de obtener los resultados observados bajo cada una de las dos hipótesis en evaluación. En el caso 1, si el semen proviene del imputado la probabilidad de que coincida es 1, porque tiene que ser igual, en este caso no hay otra posibilidad. En el caso 2, tengo que establecer cual es la probabilidad de coincidencia si el perpetrador es otro individuo de la población. En este caso, el valor corresponde a la probabilidad de encontrar individuos con **esa** característica en **esa** ventana de comparación

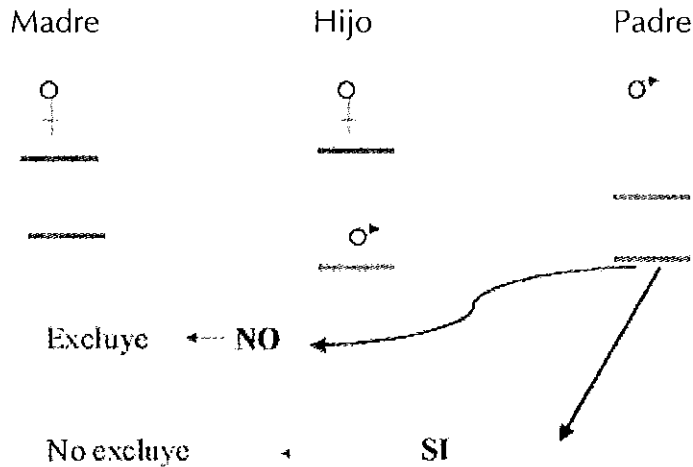
(figura 2). Supongamos que existe, de acuerdo a los datos de las frecuencias poblacionales, un 10% presenta la combinación observada en la ventana analizada. Esto quiere decir que un 10% de la población podría quedar incluida por el análisis. Por lo tanto, la probabilidad de obtener los resultados observados si el semen no es del imputado es 0,1. Para comparar el peso relativo de las dos hipótesis, se realiza el cociente entre la probabilidad de 1 y de 2. En nuestro ejemplo el valor es 10. El número es bajo y por lo tanto la probabilidad de error al aceptar la inclusión como verdadera es muy alto.

Al incluir mas ventanas de comparación puede ocurrir que no se observe coincidencia entre la evidencia y el imputado, de modo que se confirma la hipótesis 2. En el caso en que las coincidencias se mantengan, entonces el número de individuos que podrían quedar incluidos erróneamente por el análisis ira disminuyendo conforme aumente el número de comparaciones. El índice calculado será cada vez mayor, con lo que se podrá llegar a demostrar científicamente que el semen corresponde al imputado. Con la tecnología actualmente disponible es posible comparar simultáneamente 16 ventanas diferentes, con lo que se obtienen índices superiores a los 10.000.000⁴.

Cuando el análisis se realiza para estudios de filiación, los conceptos que se manejan son los que están basados en la transmisión hereditaria de caracteres (herencia Mendeliana). En el esquema de la figura siguiente se representan los resultados posibles en un caso hipotético de análisis de paternidad. En rojo, se indican las variantes detectadas en la madre (no cuestionada) y en azul, las correspondientes al padre. Como en humanos hay un par de cromosomas de cada tipo (uno heredado por vía paterna y el otro por vía materna), en cada ventana de comparación, hay también dos variantes (una por cada cromosoma)⁵. Descartada la variante materna, la otra, obligadamente debe ser aportada por el padre. Si no la tiene, no puede ser el padre (exclusión)⁶. Pero si la tiene, sólo podemos inferir que no puede descartarse como padre. Reúne la condición genética, pero debemos establecer cuál es el peso o el valor probatorio de esta observación.

Al igual que en los cotejos evidencia /individuo, existen en este caso dos formas de explicar un resultado compatible. Una, propone que la compatibilidad existe porque el padre alegado es el padre biológico. Es decir que los *variantes* observados en el padre alegado y en

Por el Principio de Herencia Mendeliana



el hijo son idénticos por herencia. La otra, interpreta que la compatibilidad observada es por azar. Es decir, que el padre biológico es otro individuo que, al igual que el padre alegado, es portador de la variante en cuestión (en este caso, las variantes son iguales pero no idénticas por herencia). Para ponderar el valor probatorio de esta observación, también en estos casos se recurre al cálculo de probabilidades.

La probabilidad de los resultados obtenidos si la hipótesis de vínculo biológico es verdadera, se estima teniendo en cuenta los principios de herencia mendeliana. La probabilidad de inclusión errónea se estima teniendo en cuenta las frecuencias poblacionales para la variante compartida por el padre alegado y el hijo. El índice de paternidad se calcula dividiendo la probabilidad bajo la hipótesis de inclusión verdadera por la probabilidad bajo la hipótesis de inclusión errónea. Es decir que el dato calculado estima cuantas veces más probable es que las compatibilidades observadas se deban a la existencia de vínculo biológico.

Nuevamente en este caso, es necesario analizar varias ventanas de comparación. Si las compatibilidades se mantienen en todas las comparaciones el índice aumentará, conforme aumente el número de comparaciones, cobrando así mayor peso la hipótesis de inclusión

verdadera.

Otro valor basado en el cálculo de probabilidades, que se usa para ponderar los resultados, es la **Probabilidad de Paternidad**. En este caso se expresa porcentualmente la probabilidad de la hipótesis de vínculo respecto de la probabilidad total (probabilidad de inclusión errónea + probabilidad de inclusión verdadera). Si la probabilidad de paternidad es, digamos 98%, esto significa que estamos aceptando la hipótesis de paternidad con un margen de error del 2%. Este margen es demasiado alto, si la única prueba que se dispone es el Análisis Comparativo de ADN. Con valores superiores a 99,98% se puede considerar como prácticamente probada la paternidad.

Para tener en cuenta...

El Índice de paternidad y la probabilidad de paternidad son sólo estimadores del grado de información que brindan los resultados obtenidos, porque el valor no depende del vínculo sino de los genotipos observados (si los alelos compartidos son frecuentes o si son raros...si el padre es homocigota o heterocigota...)

CONCLUSIONES FINALES

- La identidad de especie tiene que ver con secuencias conservadas entre los individuos que la conforman.

- La identidad individual tiene que ver además con la combinación de secuencias variables

Un individuo es original y único por la forma en que se combina la información genética heredada.....

Lo que es original es la combinación de caracteres y no los caracteres en si mismos

El análisis comparativo de ADN, en la búsqueda de la identidad biológica, utiliza las comparaciones en sectores de la información (ventanas de comparación).

Es una prueba de exclusión, pero la capacidad de exclusión puede llevarse a un nivel suficiente

como para que la no exclusión sea prueba científica de inclusión.

Para concluir, quisiera aportar dos reflexiones importantes que tienen que ver con algunos conceptos de la disertación. Dentro del contexto de lo expuesto sobre el tema de la variabilidad genética, es importante tener en cuenta que el clonado de seres vivos lo que se obtienen son replicas de un mismo individuo. Se atenta así contra la variabilidad, un principio básico para la supervivencia del ser vivo.

El hombre como ser pensante, adquiere conocimientos mas allá de la percepción a través de los sentidos, ya que es hábil para usar la inferencia y la deducción. De esta forma ha podido manejar a la naturaleza para obtener provecho. Pero también ha logrado perturbarla, a veces en forma irreversible. Esto porque su "capacidad perceptiva" es limitada, lo que en muchos caso le impide prever las consecuencias de los cambios que genera en la naturaleza. En muchos casos estos cambios atentan contra el equilibrio que se ha logrado a través de miles de años de evolución. En este sentido el comun de los hombres somos simples espectadores de las decisiones de unos pocos. Espectadores y víctimas a la vez. Es importante entonces, que los que tenemos acceso al conocimiento y los que tienen la posibilidad de proteger los derechos de la humanidad a través de las leyes, tomemos conciencia que a pesar de el alto grado de desarrollo científico y tecnológico alcanzado, el hombre no puede controlar en forma absoluta la perfección y el equilibrio de los procesos biológicos. La imprevisión puede hacer que el riesgo se transforme en daño y muchas veces, lo sabemos por experiencia, el daño puede ser irreversible.

En muchos aspectos, el programa genético brinda capacidades potenciales, que se encuentran acotadas por el medio, esto es válido para todos los seres vivos, desde una bacteria o un virus, hasta un organismo con mayor grado de complejidad. En el hombre, la alimentación, el medio ambiente afectivo y el medio ambiente social, tienen una gran influencia sobre las limitaciones o los estímulos que permiten o no desarrollar estas potencialidades.

Más allá de la importancia del avance de la Ciencia en apoyo a la Justicia para la resolución de los casos penales, quisiera resaltar la importancia de la prevención del delito. Sin desconocer que en muchos casos las conductas violentas pueden tener un origen genético,

es importante tener en cuenta la influencia del medio sobre el desarrollo de las potencialidades heredadas.

El hombre evoluciona en respuesta a los estímulos y a las limitaciones que el medio le impone. Cuando el medio no es propicio, el programa está, pero no se manifiesta. La potencialidad existe, pero no tiene posibilidades de desarrollarse. Si lo llevamos nuevamente a un ejemplo de computación, podemos pensar en esos programas complicados, que podrían sernos útiles para resolver problemas, pero que no los usamos porque no sabemos como manejarlos. Dentro de este contexto, detrás de muchos delincuentes, quizás exista un hombre, que no tuvo la posibilidad de desarrollar sus potencialidades. Los condicionamientos que el medio le impuso, por lo tanto, limitaron su capacidad de elección. Con otra vida y en otro medio...quizás las cosas hubieran sido diferentes.

¹ Las bases nitrogenadas Adenina, Timina, Citocina y guanina

² En el caso del genoma humano se estima que ocupa un 15% del genoma total.

³ De hecho, la secuencia completa fue reconstruida a partir de las secuencias parciales y este trabajo demandó muchos años y el esfuerzo conjunto de investigadores de todo el mundo, además de una gran inversión de capital.

⁴ Este valor indica que la probabilidad de que un individuo presente las características genética observadas en la evidencia es de 1 en 10.000.000

⁵ Si las dos variantes fueran iguales es decir, si el individuo es homocigota en esa ventana de comparación veríamos sólo una banda, porque no se pueden distinguir una de la otra.

⁶ Salvo en el caso particular de las mutaciones

Sumario

Presentación de la Obra

Por el Dr. Eduardo Luis Tinant.....Pág. 5

Acto de Apertura y palabras preliminares

del Dr. Eduardo Julio Pettigiani.....Pág. 9

Conferencias

El rol del Derecho ante la Genética:

¿Aventar el temor colectivo o tutelar la condición humana?

Por el Dr. Christian Byk.....Pág. 14

Bioética y Genómica.

Por el Dr. José Alberto Mainetti.....Pág. 21

El Proyecto Genoma Humano

Por la Dra. Graciela Medina.....Pág. 39

Aportes de la Genética y la Antropología Molecular a los Derechos de los Indígenas Argentinos por la posesión de tierras.

Por los Dres. Néstor Oscar Bianchi y

Verónica Lucrecia Martínez Marignac.....Pág. 59

Implicaciones jurídicas de la investigación sobre el Genoma Humano.

Por el Dr. Salvador Darío Bergel.....Pág. 93

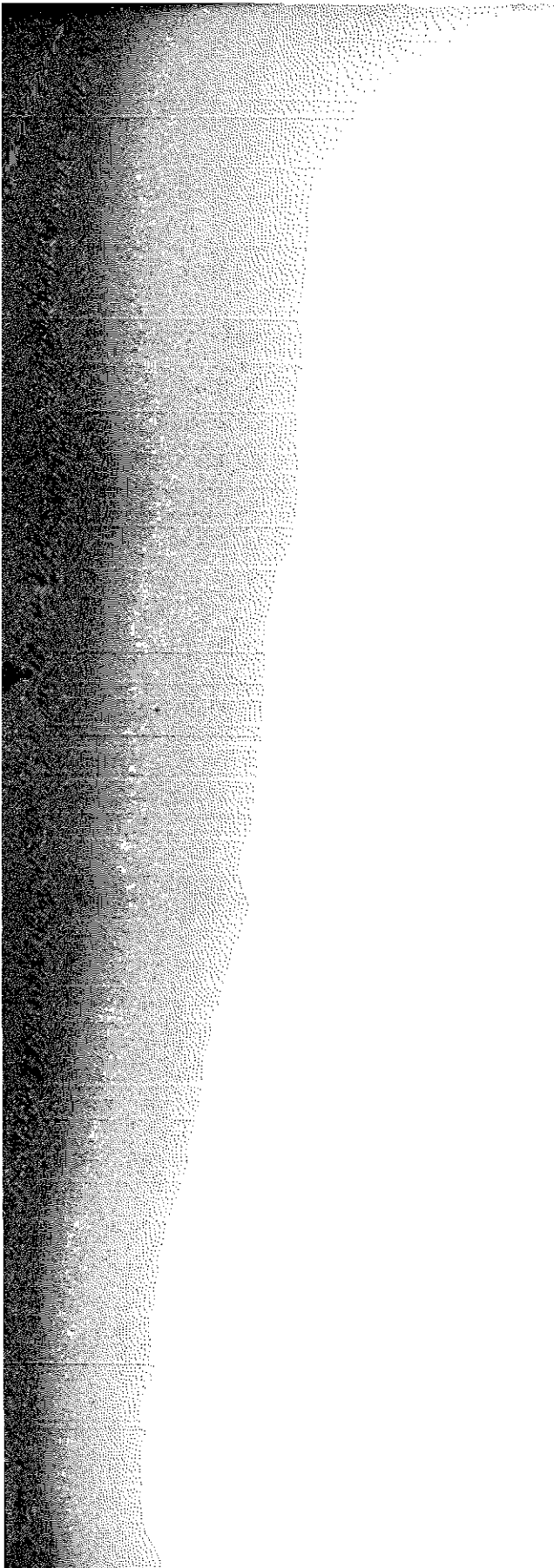
El ADN y la Administración de Justicia

Por la Dra. María Mercedes Lojo.....Pág. 105

Se terminó de imprimir en la Imprenta del Poder Judicial de la
Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires.
Octubre de 2001

BIBLIOTECA CENTRAL DEL PODER JUDICIAL "Dr. JULIO MORENO HUEYO" - LA PLATA -
Nº.....61273.....
Fecha.....30.X.01.....







IMPRENTA

S.C.J.B.A.

