

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS Y SOCIALES**

**“EL GENOMA HUMANO Y LA FALTA DE ORDENAMIENTOS  
JURÍDICOS APROPIADOS”.**

**WALTER OSWALDO MEJÍA BUSTILLO**

**GUATEMALA, JULIO DE 2006.**

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS Y SOCIALES**

**“EL GENOMA HUMANO Y LA FALTA DE ORDENAMIENTOS  
JURÍDICOS APROPIADOS”.**

TESIS

Presentada a la Honorable Junta Directiva  
de la  
Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales  
de la  
Universidad de San Carlos de Guatemala

Por

**WALTER OSWALDO MEJÍA BUSTILLO**

Previo a conferírsele el grado académico de

**LICENCIADO EN CIENCIAS JURÍDICAS Y SOCIALES**

y los títulos profesionales de

**ABOGADO Y NOTARIO**

Guatemala, julio de 2006.

**HONORABLE JUNTA DIRECTIVA  
DE LA  
FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS Y SOCIALES  
DE LA  
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA**

DECANO: Lic. Bonerge Amílcar Mejía Orellana  
VOCAL I: Lic. César Landelino Franco López  
VOCAL II: Lic. Gustavo Bonilla  
VOCAL III: Lic. Erick Rolando Huitz Enríquez  
VOCAL IV: Br. José Domingo Rodríguez Marroquín.  
VOCAL V: Br. Edgar Alfredo Valdez López  
SECRETARIO: Lic. Avidán Ortiz Orellana

**TRIBUNAL QUE PRACTICÓ  
EL EXAMEN TÉCNICO PROFESIONAL**

**Primera Fase:**

Presidente: Lic. Napoleón Gilberto Orozco Monzón.  
Vocal: Lic. Mauricio Sentés Luna  
Secretario: Lic. Helder Ulises Gómez

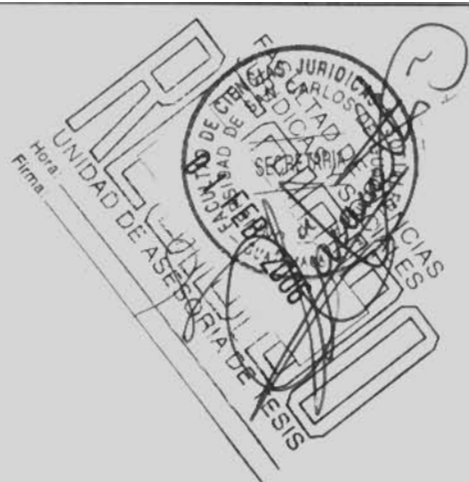
**Segunda Fase:**

Presidente: Lic. Emma Salazar  
Vocal: Lic. Carlos Urbina Mejía  
Secretaria: Licda. Aura Marina Chang

**Razón:** “Únicamente el autor es responsable de las doctrinas sustentadas y contenido de la tesis”. (Artículo 43 del Normativo para la elaboración de tesis de licenciatura en la Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales, de la Universidad de San Carlos de Guatemala.)

**Licenciado Edgar Armindo Castillo Ayala**  
**Abogado y Notario**

Oficina Profesional: 3era Av. 13-62, zona 1  
Teléfono: 22327936



Guatemala, 13 enero de 2006

Señor Decano  
Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales  
Universidad de San Carlos de Guatemala  
Ciudad

De conformidad con lo ordenado por usted, procedí a asesorar al trabajo de tesis titulado: "El genoma humano y la falta de ordenamientos jurídicos apropiados" El trabajo de tesis fue elaborado por el bachiller **Walter Oswaldo Mejia Bustillo**.

La investigación que realizó el bachiller **Walter Oswaldo Mejia Bustillo**, llena los requisitos establecidos en la facultad para este tipo de trabajos, por lo que rendiré el dictamen favorable, para que prosigan los trámites para los efectos de su revisión.

Atentamente,

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Edgar Armindo Castillo Ayala', written over a horizontal line.

Colegiado No. 6220

Edgar Armindo Castillo Ayala  
Abogado y Notario



**UNIDAD DE ASESORÍA DE TESIS FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS Y SOCIALES.** Guatemala once de mayo de dos mil seis.

Atentamente pase al (a) **LICENCIADO (A) EDDY GIOVANNI ORELLANA DONIS**, en sustitución del (a) revisor (a) propuesto (a) con anterioridad **LICENCIADO (A) RAMIRO ANTONIO CALDERÓN REYES**, para que proceda a revisar el trabajo de tesis del (a) estudiante **WALTER OSWALDO MEJÍA BUSTILLO**, intitulado **EL GENOMA HUMANO Y LA FALTA DE ORDENAMIENTOS JURÍDICOS APROPIADOS**.

Me permito hacer de su conocimiento que está facultado (a) para recomendar al (a) estudiante, si a si lo estima conveniente la modificación del bosquejo preliminar de temas y de las fuentes de consulta originalmente contempladas, asimismo, el título del punto de tesis propuesto. En el dictamen correspondiente debe hacer constar el contenido del Artículo 32 del Normativo para la Elaboración de Tesis de Licenciatura en Ciencias Jurídicas y Sociales y del Examen General Público.

  
**LIC. MARIO ISMAEL AGUILAR ELIZARDI**  
**JEFE DE LA UNIDAD ASESORÍA DE TESIS**



c.c. Unidad de Tesis  
MIAE/slh

**Licenciado Eddy Giovanni Orellana Donis**  
**Abogado y Notario**  
**Colegiado Núm. 4940**  
**Tel. 23340088**  
**Dirección: 7ma. Av. 3-74 Z.9 Edif. Setenta y cuatro Of. 502**



Guatemala, 19 de mayo de 2006.

LIC. MARIO AGUILAR ELIZARDI  
DIRECTOR DE UNIDAD DE TESIS  
FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS Y SOCIALES  
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
SU DESPACHO

En forma atenta me dirijo a usted, para manifestarle que procedí a revisar el trabajo de tesis elaborado por el bachiller Walter Oswaldo Mejía Bustillo, intitulado **“El genoma humano y la falta de ordenamientos jurídicos apropiados”**, en virtud de lo cual manifiesto lo siguiente:

Del trabajo realizado pude observar que el bachiller Mejía Bustillo, ha desarrollado el tema de forma satisfactoria, llenando los requisitos establecidos en la facultad para este tipo de trabajos.

En virtud de lo expuesto, DICTAMINO en forma favorable que el trabajo en mención presentado por el bachiller Walter Oswaldo Mejía Bustillo, llena los requisitos exigidos por la reglamentación de esta casa de estudios, para ser discutida en el Examen Público respectivo.

Atentamente,

**Lic. Eddy Giovanni Orellana Donis**  
**Abogado y Notario**





**DECANATO DE LA FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS Y  
SOCIALES** Guatemala, veinte de junio de dos mil seis.-

Con vista en los dictámenes que anteceden, se autoriza la impresión del trabajo de tesis del (a) estudiante **WALTER OSWALDO MEJÍA BUSTILLO**, titulado **EL GENOMA HUMANO Y LA FALTA DE ORDENAMIENTOS JURÍDICOS APROPIADOS**, Artículos 31 y 34 del Normativo para la elaboración de Tesis de Licenciatura en Ciencias Jurídicas y Sociales y del Examen General Público de Tesis.-

MIAE/sllh

## DEDICATORIA

- A la Santísima Trinidad: Por ser la luz, esperanza y guía en mi Vida.
- A mis padres: Jorge Aníbal Mejía Bonilla, Morena de Mejía. Infinitas gracias por todo su apoyo, que Dios los bendiga, y le agradezco a él, el tiempo que me regalo para que ustedes vieran culminado este esfuerzo.
- A mis abuelos: Joaquín José Bustillo Constante, Esther Maria Argueta Escobar, Julio Antonio Mejía Macál (Q.E.P.D.) una oración especial en su nombre, Maria del Carmen Bonilla Rivas
- A mis hermanos: Mark, gracias por la mejor idea de mi vida que fue seguir estudiando. Jorge Aníbal, gracias por todo tu apoyo demostrado antes, durante y después de mi época como estudiante. Carlos Enrique, gracias por ser mi hermano y que Dios te bendiga.
- A mis sobrinos: Nelsy, Bétzy, Maria Andreé, Sofía, Adriana, Alberto José, Heidi, Julio Antonio, Catherine. “Sirva este éxito como ejemplo para su futuro”
- A mis cuñadas Maria Otilia y Marisela: Gracias por pertenecer a mi familia.
- A mis tíos, en especial a: Reina, Waldemar, Raúl, Otto y Rudesindo.
- A mis primos, en especial a: Silvia, Tania, Sucely y Otto.
- A Sara María Álvarez Cruz: Gracias por los diez años de amor y comprensión que me has regalado.
- A la familia Cruz Castellanos: Muy en especial a las señoras Olivia y su hija Sara Alicia.
- A mis maestros: Edgar Armindo Castillo Ayala y Estuardo Castellanos Venegas.
- A mis amigos: Carlos Barrios (Q.E.P.D.), David, Javier, Willi, Genaro, Juan, Miguel, Dany, Arturo y luci.
- A: Mi tricentenario y gloriosa Universidad de San Carlos de Guatemala, Gracias Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales.



## ÍNDICE

	Pág.
Introducción.....	i

### CAPÍTULO I

1. La bioética.....	1
1.1. Definición.....	1
1.2. Análisis de la bioética.....	2
1.2.1. Eticistas religiosos.....	4
1.2.2. Eticistas científicos.....	6
1.2.3. Eticistas económicos.....	7
1.2.4. Eticistas literarios.....	7
1.2.5. Eticistas gubernamentales.....	8
1.2.6. Bioeticistas.....	8
1.2.7. Otras corrientes.....	10

### CAPÍTULO II

2. La clonación.....	13
2.1. Definición.....	13
2.2. Relación histórica.....	13
2.3. Análisis.....	15
2.4. Tipos de clonación .....	20
2.4.1. Gemelación artificial.....	21
2.4.2. Paraclonación.....	22
2.4.3. Clonación (en sentido estricto) por transferencia de núcleos de células de individuos nacidos.....	25

## CAPÍTULO III

	<b>Pág.</b>
3. Proyecto del genoma humano.....	27
3.1. Definición.....	27
3.2. Referencia histórica.....	28
3.3. Análisis.....	31
3.4. Objetivos del proyecto.....	40

## CAPÍTULO IV

4. Importancia del proyecto del genoma humano.....	43
4.1 Importancia general.....	43
4.2. Importancia de los mapas genéticos.....	48
4.2.1. Mapas físicos.....	49
4.2.2. Otros mapas.....	51
4.3. Importancia del proyecto del genoma humano en Guatemala.....	52
4.4. Protección jurídica.....	54
CONCLUSIONES.....	59
RECOMENDACIONES.....	61
BIBLIOGRAFÍA.....	63

## INTRODUCCIÓN

La presente investigación de tesis de grado lo he realizado con el fin de establecer la importancia de legislar en torno al proyecto del genoma humano ya que actualmente en la legislación guatemalteca no existe ninguna normativa jurídica completa o apropiada con respecto de los avances tecnológicos y científicos del día, lo cual considero que convierte a Guatemala en un paraíso genético, es decir en un lugar en el que se pueden realizar actualmente innumerables e inimaginables experimentos genéticos sin tener en cuenta ningún parámetro o ética al respecto.

La protección jurídica de los logros de la investigación sobre seres vivos, ofrece perfiles nuevos que no se asimilan fácilmente con los instrumentos jurídicos tradicionales, por lo cual existen razones suficientes para que el derecho intervenga como por ejemplo: para garantizar el respeto de la libertad del pensamiento, creación y producción científica de acuerdo a su importancia social y económica; la investigación con proyección social; asegurar calidad, eficacia y la propia seguridad de la investigación, proceso y aplicaciones; eliminar, prevenir o minimizar riesgos para el ser humano, el ambiente y la materia viva en general; prohibir las manipulaciones potencialmente peligrosas para los individuos y para la sociedad en general.

Todo lo que se relaciona con el genoma humano, es particularmente sensible para el hombre y para la sociedad, dado que el genoma humano es según la

Declaración Universal de la UNESCO la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y del reconocimiento de su dignidad intrínseca y de su diversidad. Lo que se haga o se diga acerca del genoma humano esta llamado, por su propio peso, ha llamar la atención de las sociedades, cada paso que se da en el conocimiento de la estructura del mismo así como de sus funciones, es relevante tanto para el hombre como para el futuro de la humanidad.

Para el mejor desarrollo, el presente texto fue dividido por capítulos. El primer capítulo nos explica la bioética, como un conjunto abierto de problemas prácticos nuevos no solo éticos, si.no morales y políticos. En el segundo capítulo se tratará todo lo relativo al ámbito de la ingeniería genética. En el tercer capítulo se explicará que el genoma humano consiste en un código que hace que seamos como somos. El cuarto capítulo desarrolla la importancia del proyecto del genoma como un conjunto de programas de investigación que pusieron de manifiesto la secuencia de nucleótidos de cada uno de los genes que constituyen el genoma humano, y determinaron su posición en los genomas correspondientes.

# CAPÍTULO I

## 1. La bioética

### 1.1. Definición

Bioética “Es la aplicación de la ética en la ciencia de la vida”<sup>1</sup>.

“La bioética, en cuanto disciplina implantada de hecho en la sociedad internacional a lo largo del último cuarto del siglo XX, no es una disciplina científica susceptible de ser considerada como una ciencia delimitable en el conjunto de las ciencias biológicas. Pero el que la bioética no sea una ciencia biológica, así como tampoco una ciencia categorial de cualquier otro orden, no amengua en nada su importancia”<sup>2</sup>. (sic.)

“A la bioética, como disciplina, le corresponde una unidad pragmática determinada por un conjunto abierto de problemas prácticos nuevos (no solo éticos, sino morales y políticos: la bioética arrastra desde su constitución la confusión con biomoral y, por tanto con la biopolítica) que giran en torno a la vida orgánica de los hombres y de los animales y por un conjunto también abierto de resoluciones consensuadas por las instituciones competentes, desde los comités asistenciales de los hospitales hasta las comisiones nacionales o internacionales que suscriben algunas de las citadas resoluciones o convenios”<sup>3</sup>. (sic.)

---

<sup>1</sup> Navarro, Fransesc, **La enciclopedia**, pág.1835.

<sup>2</sup> Bueno, Gustavo, **Principios y reglas generales de la bioética materialista**, pág.346.

<sup>3</sup> **Ibid.**

“Una primera aproximación que podríamos llamar periférica a la bioética, como conjunto de temas atravesado por el cuestionamiento a la idea del avance tecnológico como progreso lineal de la humanidad. Esta forma de hacer bioética es más bien teórica y se inscribe en la visión crítica de la ciencia y la técnica”<sup>4</sup>. (sic.)

“La bioética forense es el estudio sistemático constituido por los valores y principios éticos que deben aplicarse a los diferentes estudios forenses que se realizan con el fin de apoyar un juicio o una verdad”<sup>5</sup>. (sic.)

## **1.2. Análisis de la bioética**

La disciplina filosófica de dos mil quinientos años de antigüedad llamada ética y la aun más nueva denominada bioética, toman en cuenta las respuestas emocionales de los seres humanos desarrollados normalmente cuando tratan de formular respuestas a preguntas éticas difíciles. Instintivamente, la mayoría se forma la impresión que la procreación que resulta de una expresión de amor y dentro del contexto de una familia constituye algo favorable que debería protegerse. Los individuos en gran parte creen que la procreación sexual no debería ser reemplazada por alguna tecnología de laboratorio. Todas las culturas cuentan con un estándar ético como el cuarto mandamiento (Honrar padre y madre) o el sexto mandamiento (No cometer adulterio) que le dan expresión a este sentido ético básico y que entorpecen la emulación de lo que hoy llamamos valores familiares.

---

<sup>4</sup> Visión, Silvia, **Bioética, racionalidad y principio de realidad**, pág.79.

<sup>5</sup> Serrano de Mora, Alexandra, **¿Bioética forense?**, pág. 231.

La incorporación de la palabra bioética al vocabulario activo de la post-modernidad ilustrada no hizo sino sintetizar preocupaciones muy antiguas.

La relación entre formas distintas de saber y de hacer, el impacto de la ciencia y la tecnología sobre vida humana, las visiones diferentes y antagónicas sobre el bienestar humano, la necesidad de preservar la naturaleza y la cultura son solamente algunas preocupaciones que esta palabra permitió cohesionar y a las cuales dio presencia y legitimidad social.

Ello explica el auge, la popularidad y el amplio uso de que ha gozado este vocablo desde hace alrededor de treinta años.

Lo que la palabra identifica puede ser tratado como un movimiento social, una disciplina intelectual o un conjunto de productos sociales. En cada una de estas acepciones su principal aporte ha consistido en el empleo de formas distintas de diálogo, entre personas, creencias, ideologías, disciplinas, racionalidades. Desde su mismo comienzo, la bioética identifica un espacio multifacético y plural. Interdisciplinariedad es su marca distintiva, tolerancia a su valor moral.

No obstante, las reacciones instintivas y las antiguas normas éticas no son todo lo ético que se esperaría. No se pueden utilizar antiguos textos fuera de contexto como soluciones rápidas a los problemas técnicos contemporáneos sin traicionar su contenido. Aunque la reacción inicial a una nueva posibilidad científica puede ser

desagradable, abundan los ejemplos de cambios que inicialmente causaron una reacción negativa y luego se aceptaron, puesto que producían consecuencias buenas e importantes. Uno de los roles del ético o del filósofo moral, consiste en considerar todos los aspectos de una situación; consecuencias y circunstancias, propósitos y posibilidades. Ética significa pensar detallada y ampliamente acerca de situaciones y no quedarse estancado sólo en versos relevantes de la Sagrada Escritura o respuestas instintivas iniciales importantes. De esta cuenta se pueden diferenciar las diferentes tendencias de la siguiente manera:

- Eticistas religiosos.
- Eticistas científicos.
- Eticistas económicos.
- Eticistas literarios.
- Eticistas gubernamentales.
- Bioeticistas.

### **1.2.1. Eticistas religiosos**

“Gran parte de los expertos en ética provienen de la religión. Los eticistas de el Vaticano ya han tomado una fuerte postura en contra de la clonación, por ende continúa la triste historia de sobre reacción negativa hacia el descubrimiento científico. El Obispo Sgreccia declaró que resulta incorrecto alterar una especie animal, considérese por tanto, el caso de un simple ser humano. Otro vocero se refirió a la clonación como una violación a la integridad del matrimonio. Los expertos de el



Vaticano reflejan los puntos de vista de el Papa y él ya ha rechazado cualquier uso de tecnologías que interfieran con la procreación sexual dentro del matrimonio o que hagan factible la destrucción de embriones humanos”<sup>6</sup>. (sic.)

Los teólogos católicos pueden hacer uso de diferentes suposiciones de fondo desde la perspectiva del Papa y sus opiniones tienden a la falta de credibilidad. Algunos ven tecnologías genéticas como una expresión de la creatividad humana y ésta como una ventaja, ya que refleja la creatividad de Dios. Crear nuevas plantas y animales mediante intervenciones genéticas es un hecho ampliamente respaldado tecnológicamente, pero aún la mayoría de los moralistas católicos demarcan sus líneas en cuanto a la clonación humana.

“Los eticistas protestantes tienden a buscar contribuciones provenientes de la Sagrada Escritura. Sin embargo, la Sagrada Escritura no proporciona respuestas específicas a problemas modernos. Puede proporcionar una dirección ética general la que posteriormente debe enfrentarse a una dirección contradictoria proveniente de textos diferentes. El libro del Génesis por ejemplo, proporciona dos historias relativas a la creación diferentes. En el primero (génesis, capítulo I), el hombre es representado como un ser que tiene dominio sobre toda la creación. Al ejercer dominio el hombre estaría actuando a la imagen de Dios. Esta historia puede respaldar tecnologías genéticas e incluso la clonación. En la segunda historia de la creación (génesis, capítulo II), el rol del hombre supera al de un asistente. Debe cuidar la creación y a su vez protegerla. En la actualidad la dirección ética sería justo la contraria y la clonación

---

<sup>6</sup> Vivanco Astete, Haydee, **La ética y la bioética**, pág. 133.

podría ser considerada como una violación a la administración. La Sagrada Escritura es una fuente importante de dirección ética para toda la gente que representa la religión Judea-cristiana, pero dado que la Sagrada Escritura no proporciona respuestas específicas a problemas científicos contemporáneos, los eticistas bíblicos tienen que pensar detalladamente en la problemática de la clonación mucho más que cualquier otro”.<sup>7</sup> (sic.)

### **1.2.2. Eticistas científicos**

La mayoría de los eticistas religiosos consideran la clonación humana como un hecho incorrecto. Los más permisivos entre ellos instan a una gran precaución en la utilización de este tipo de manipulación genética. No obstante la ciencia tiene sus propios eticistas y por lo general toman el punto de vista opuesto. Los científicos tienden a centrarse en los beneficios positivos de la clonación, descartando los peligros. Tienden a no hacer predicciones de consecuencias catastróficas seriamente. A la crítica ética proveniente de la ciencia exterior la consideran poco ilustrada o perjudicial. Señalan que se puede confiar en ellos como creadores de su propia ética. Incluso cuentan con sus propios héroes éticos, santos científicos de todo tipo (Galileo, Bacon).

Los eticistas científicos enfatizan las posibilidades correspondientes a conquistar la enfermedad y la infertilidad. Se centran en nueva información acerca del funcionamiento celular que ayudará en la lucha contra el cáncer. Además la clonación podría actuar como medio de protección en contra de ciertas enfermedades genéticas

---

<sup>7</sup> **Ibid.**

que resultan de la combinación de genes de ambos padres. No obstante, la ciencia cuenta con su propia historia de escándalos éticos y la idea de que la gente debería dejar hacer a los científicos lo que ellos consideren correcto, ya no convence a nadie. El Dr. James Watson, quien ganó el premio Nóbel por descubrir la estructura del ADN, concuerda con que esta problemática no puede ser dejada en las manos de la ciencia.

### **1.2.3. Eticistas económicos**

Ni a la ciencia ni a la economía les gustan las restricciones éticas. Los portavoces de los intereses económicos apoyan a los científicos en contra de cualquier situación que restrinja la clonación. Los intereses económicos se encuentran concentrados mucho más en la clonación animal que en la humana. No quieren ver arruinadas las posibilidades económicas de la clonación animal a causa de las preocupaciones que acarrea la clonación humana.

### **1.2.4. Eticistas literarios**

“La literatura como la religión, constituye una importante fuente de ética. Los novelistas y los poetas proporcionan puntos de vista éticos y muchos ya han tomado posiciones muy críticas en cuanto a la clonación. EL libro de Mary Shelly “Frankenstein” (1818) fue la primera evaluación negativa. Frankenstein era inteligente y articulado, pero se encontraba profundamente angustiado por su origen antinatural. En esta historia el personaje se vuelve asesino y loco, pues asesina al doctor que lo creó”<sup>8</sup>. (sic.)

---

<sup>8</sup> Brussino, Silvia. **Bioética, Racionalidad y principios de Realidad**. pág.344.

### **1.2.5. Eticistas gubernamentales**

A través de la influencia creada por su consolidación, el gobierno por años ha exigido controles éticos estrictos sobre la investigación genética y la terapia que involucra a los seres humanos. Inmediatamente después de las recientes noticias acerca de la clonación, el presidente Clinton prohibió temporalmente el uso del capital federal para experimentos de clonación humana. No mucho después del decreto del presidente, un diputado republicano (Vernon Elders, de Michigan) propuso una prohibición en cuanto a la clonación humana, ya que esta podría crear una reacción negativa hacia la clonación animal y por esta razón perjudicaría a los negocios. Sin decir lo que hará el congreso, pero incluso si el gobierno prohíbe la clonación esto aún deja al mercado como una base alternativa para actividades relativas a la clonación.

### **1.2.6. Bioeticistas**

Los bioeticistas son actores recién iniciados en el amplio escenario de la reflexión ética. La bioética tiene sus propias teorías de fondo, principios abstractos e historias paradigmáticas, pero se desplaza desde amplias perspectivas éticas hacia normas, reglas y políticas concretas. Lo que esperamos de los bioeticistas es menos inspiración y más pautas prácticas para lo que se puede o no hacer en la ciencia y en la medicina.

Los bioeticistas han estado trabajando en el área de la genética desde poco después del descubrimiento del ADN. Hacen una distinción entre célula somática e intervenciones genéticas celulares de línea germinal. La primera se refiere a tratamientos relativos a enfermedades genéticas mediante la introducción de un gen

que funciona adecuadamente en una persona en la que éste es anormal. Se centra en enfermedades como Tay Sachs, Lesch Nyham y anemia de glóbulos falciformes. La terapia de la célula somática afecta solo a la persona aquejada de una enfermedad genética reconocida. Se distingue de la terapia de línea germinal que involucra cambios en un óvulo o espermatozoide y por ende incluye alteraciones genéticas que se transmitirán a otras generaciones.

Aquí hay un ejemplo de estándares o pautas bioéticas para intervenciones genéticas celulares somáticas en los seres humanos:

- La intervención genética se puede utilizar sólo para el tratamiento de enfermedades genéticas serias.
- No se encuentran disponibles terapias genéticas o alternativas.
- El defecto genético debe identificarse claramente.
- Estudios animales extensivos deben preceder cualquier intervención humana con el fin de sustentar quejas acerca de la seguridad y de la eficacia.
- Todas las intervenciones terapéuticas deben ser precedidas de elaborados procedimientos del consentimiento informado.
- Las formas y estrategias del consentimiento deben ser aprobadas por un comité ético institucional.

Los estándares éticos de línea germinal, además de los mencionados anteriormente, son más rigurosos:

- La ciencia genética debe ser probada y la intervención propuesta debe contar con una tasa de éxito razonable.
- La intervención de línea germinal debe mantener la promesa de una utilidad sustancial.
- Éticamente, no se permite ninguna intervención que altere las características humanas fundamentales; por ejemplo: libertad, inteligencia y capacidad racional.
- Éticamente, no se permite ninguna intervención que pueda crear un riesgo al “pool” genético o bien a la diversidad genética.

#### **1.2.7. Otras corrientes**

Los bioeticistas como todos los otros moralistas profesionales tienen que comenzar a pensar de manera mucho más seria acerca de la clonación. La clonación humana no ha sido considerada a fondo, ya que no se consideraba un hecho posible y muchos otros problemas necesitaban soluciones. Todo esto ha experimentado variaciones.

Los bioeticistas pueden comenzar por aclarar el conjunto de errores obvios y problemas falsos. La clonación produce una copia genética, pero no una fotocopia de una persona. Un clon genético es una persona diferente que tendrá un ambiente, oportunidades, elecciones, un espíritu o un alma distintos, por ejemplo entre sus pensamientos consideran que un clon de Einstein podría utilizar su inteligencia superior para crear un círculo de drogas a nivel mundial. No se puede clonar la voluntad de libertad, el entorno, en especial el familiar, aun sigue teniendo una gran influencia en lo

que algún día llegaremos a ser. Un niño clonado puede ser muy diferente del hermano que se utilizó solo debido a la influencia del lugar en la familia; los clones se verán parecidos, pero no tendrán la misma experiencia y, por consiguiente, serán distintos. Se sabe que esto resulta cierto de acuerdo a lo que se conoce acerca de los gemelos monogocigotos que constituyen clones naturales.

Por otra parte, cualquier consideración ética seria de la clonación debe de tomar en consideración el hecho de que los seres humanos tienen la capacidad tanto como para distinguir el bien como el mal. No se descuenta ninguna posibilidad. A medida que avanza la ciencia genética, pueden emerger muchos beneficios de la clonación. Sin embargo, incluso los beneficios objetivos pueden ser socavados por actitudes y disposiciones humanas de naturaleza negativa. Las posibilidades narcisistas pueden hacer uso de la población para satisfacer sus almas enfermas de egocentrismo o para tramar sus propias versiones acerca de la inmoralidad. La gente envidiosa y ambiciosa usaría la clonación para obtener dinero. Los individuos enfermos por conseguir poder usarían la clonación para aumentar su dominio sobre los otros. El potencial humano por la maldad es un hecho real y no se puede dejar de lado las consideraciones acerca de la ética de la clonación.

Para otros las implicaciones bioéticas de esos procedimientos, a pesar de los propósitos "humanísticos" de quien anuncia curaciones espectaculares por este camino que pasa por la industria de la clonación, son enormes y requieren un juicio sereno

pero firme, en que muestre la gravedad moral de ese proyecto y motive su condena inequívoca.

“Ante todo, es preciso decir que la finalidad “humanística“ a la que se remite no es moralmente coherente con el medio usado; manipular a un ser humano en sus primeras fases vitales a fin de obtener material biológico necesario para experimentación de nuevas terapias, llegando así a matar a ese ser humano, contradice abiertamente el fin que se busca: salvar una vida (o curar enfermedades) de otros seres humanos, hace ilegítimo un uso meramente instrumental de la existencia de uno de nuestros semejantes, llamado a la vida para ser usado solamente como material biológico.

En segundo lugar, esta manera de actuar cambia totalmente el significado humano de la generación, que ya no se piensa y realiza en orden a la reproducción, sino que se programa con fines medico-experimentales (y por eso también comerciales)”<sup>9</sup>.

---

<sup>9</sup> Huerga Melcon, Pablo. **Manifiesto de la bioética laica**, pág.58.



## CAPÍTULO II

### 2. La clonación

#### 2.1 Definición

Hay que diferenciar el uso de la palabra clonación en distintos contextos de la biología:

- Si se refiere al ámbito de la ingeniería genética, clonar es aislar y multiplicar en tubo de ensayo un determinado gen o, en general, un trozo de ADN. Sin embargo, Dolly (la primera oveja clonada) no es producto de la ingeniería genética.
- En el contexto en referencia, clonar significa obtener uno o varios individuos a partir de una célula somática o de un núcleo de otro individuo, de modo que los individuos clonados son idénticos o casi idénticos al original.

#### 2.2. Relación histórica

El primer experimento de clonación en vertebrados fue el de Briggs y King (1952), en ranas. En los años 70, Gurdon logro colecciones de sapos de espuelas (*Xenopus laevis*) idénticos a base de insertar núcleos de células de fases larvarias tempranas en ovocitos (óvulos) a los que se había despojado de su correspondientes núcleos. Pero el experimento fracasa si se usan como donadoras células de ranas adultas.

“Desde hace unos años se vienen obteniendo mamíferos clínicos, pero solo a partir de células embrionarias muy tempranas, debido a que aun no han entrado en

diferenciación (y por lo tanto poseen la propiedad de pluripotencia). No es extraño pues el revuelo científico cuando el equipo de Ian Wilmut, del instituto Roslin de Edimburgo comunicó que habían logrado una oveja por clonación a partir de una célula diferenciada de un adulto, fue extremadamente aplaudido”<sup>10</sup>.

“Esencialmente el método (que aun presenta una alta tasa de fracasos) consiste en obtener un óvulo de oveja, eliminarle su núcleo, sustituirlo por uno de célula de oveja adulta (en este caso, de las mamas) e implantarlo en una tercera oveja que sirve como “madre de alquiler” para llevar el embarazo.

Así pues Dolly carece de padre y es el producto de tres “madres”: la donadora del óvulo contribuye con el citoplasma (contiene además mitocondrias que llevan un poco de material genético), la donadora del núcleo (que es que aporta la mayoría del ADN), y la que parió, que genéticamente no aporta nada”<sup>11</sup>.

Científicamente se trata de un logro muy interesante, ya que demuestra que, al menos bajo determinadas circunstancias es posible “reprogramar” el material genético nuclear de una célula diferenciada (algo así como volver a poner a cero su reloj, de modo que se comporta como el de un cigoto). De este modo, este núcleo comienza a “dialogar” adecuadamente con el citoplasma del óvulo y desencadena todo el complejo proceso del desarrollo intrauterino.

---

<sup>10</sup> Schnieke, Wilmut, **Células derivadas del feto y el adulto**, pág. 385.

<sup>11</sup> **Ibíd.** pág. 269.

### **2.3. Análisis**

En los animales superiores, la única forma de reproducción sexual, por que dos células germinales o gametos (óvulo y espermatozoide) se unen formando un cigoto (o huevo), que se desarrollara hasta dar el individuo adulto. La reproducción sexual fue un invento evolutivo (del que quedaron excluidas las bacterias y muchos organismos unicelulares), que garantiza que en cada generación de un especie van a aparecer nuevas combinaciones de genes en la descendencia que posteriormente será sometida a la dura prueba de la selección y otros mecanismos evolutivos. Las células de un animal proceden en última instancia de la división repetida y diferenciación del cigoto.

Las células somáticas, que constituyen los tejidos del animal adulto, han recorrido un largo camino “sin retorno”, de modo que, a diferencia de las células de las primeras fases del embrión, han perdido la capacidad de generar nuevos individuos y cada tipo se ha especializado en una función distinta (a pesar de que, salvo excepciones contienen el mismo material genético).

Cada individuo tiene una opinión a cerca de que si es o no correcto clonar a un ser humano. La idea de producir asexualmente copias múltiples de organismos idénticos desde un punto de vista genético, todo descendiente de un antecesor común, crea, en la mayoría de las personas, una reacción moral negativa. Por que alguien desharía hacer algo así es la respuesta más recurrente; sin embargo, la mayoría también reconoce que una vez que la clonación humana llegue a transformarse en un hecho científicamente posible, solo será cuestión de tiempo. ¿Se deberá aceptar lo inevitable

sin importar cuan desagradable parezca o que tipo de consecuencias pueda acarrear?  
ó ¿Se debería comenzar a formular estándares para tomar decisiones moralmente defendibles a cerca de esta nueva posibilidad científica?

La clonación sería un nuevo ejemplo de la intervención genética de línea germinal. Resulta difícil obtener la aprobación para intervenciones de línea germinal por muchas razones, incluyendo el hecho de que las alteraciones celulares de línea germinal son difíciles de transmitir y, por ende, tienen una eficacia limitada. (Se realizaron cientos de intentos para clonar a Dolly). Todas las pautas bioéticas puestas a disposición militarían contra la aprobación de la clonación en nuestros días. La reciente clonación de ovejas y monos hace una clonación humana exitosa casi con certeza absoluta y supera la objeción basada en falta de éxito. Sin embargo, ¿Ofrecería la clonación humana una utilidad sustancial? El Doctor Lan Wilmut, quien clonó a la oveja, expuso su opinión ante la clonación dijo que la gente no estaba pensando cuidadosamente y que no podía ver ninguna aplicación útil de sus técnicas de clonación en seres humanos.

Muchos otros afirman que este proyecto se alimenta con la progresiva despersonalización del acto generativo (introducida con las prácticas de fecundación extracorpórea), el cual se convierte en un proceso tecnológico que transforma al ser humano en propiedad para uso de quien en un laboratorio, es capaz de engendrarlo.

En la clonación humana con fines terapéutico-comerciales, se altera la figura misma del “progenitor”, reducido al rango de un prestador de un material biológico con el que se engendra un hijo gemelo destinado a ser usado como suministrador de órganos y tejidos de recambio.

Agregan, esta manera de actuar es contraria incluso a la “Convención europea sobre los derechos del hombre y la biomedicina”, la cual a pesar de permitir, (y se trata de una opción que se considera lamentable y moralmente ilimita) la utilización de embriones supernumerarios obtenidos con los métodos de fecundación artificial, sin embargo prohíbe su producción con fines experimentales. El hecho de que el Reino Unido no haya firmado aún esa convención no es motivo suficiente para subestimar el principio estimado por la Convención Europea que sanciona el derecho de todo ser humano a no ser engendrado para fines diferentes de la reproducción misma.

En el caso examinado, además, no se utilizan los criterios de la experimentación, arriesgada o no arriesgada, sino que se avala el principio, según el cual sería legítima una utilización del ser humano que implique su destrucción.

Pero esa manera de actuar esta en flagrante oposición con los derechos del hombre, dado que permitiría utilizar a un ser humano para obtener de él, órganos o tejidos aunque sea para el bienestar de otro individuo, incluso cuando eso implica la muerte del ser humano utilizado.

El principio que de hecho se introduce, en nombre de la salud y del bienestar, sanciona una autentica discriminación entre los seres humanos según la medida de su desarrollo (así un embrión vale menos que un feto, un feto menos que un niño y un niño menos que un adulto), trastocando el imperativo moral que, por el contrario precisamente impone defender y respetar con el máximo empeño a los que no son capaces de defender y manifestar su intrínseca dignidad.

La civilización occidental, que ha sabido emanciparse a las discriminaciones raciales y ha sancionado el derecho de todo ser humano a ser tratado como miembro de una familia humana, independientemente de sus condiciones de edad, salud, estado social, ahora corre peligro de permitir con la mediación de la tecnología, la llegada de una nueva barbarie.

El proyecto de la clonación humana con fines terapéutico-comerciales, manifiesta el regreso del darwinismo social en el que se fundó el racismo poeudocientífico de fines del siglo XIX.

La práctica de la clonación no puede encontrar ninguna legitimación ni siquiera en las discusiones referentes a la identidad individual y personal del embrión obtenido en forma programada en un laboratorio: se trata de un nuevo ser humano, intrínsecamente orientado a su desarrollo y a su plena maduración individual, que se actuaría si no se lo impidieran a sabiendas.

Tampoco tiene consistencia la referencia a que estos seres humanos en fase embrional destinados a proporcionar células y tejidos, no sean capaces de sentir dolor: la ausencia de dolor no justifica la supresión de un ser humano; matar a un hombre bajo anestesia seguiría siendo homicidio.

Es demasiado evidente que, apelando al criterio de la salud, se cuenta con la complicidad del egoísmo colectivo. La estrategia lingüística con la que se quiere anular el significado moral de la clonación humana (por lo que hoy se ha introducido el término “cuerpo embroide” para referirse al embrión construido invitro mediante la clonación y destinado a ser destruido deliberadamente) manifiesta el disgusto originario frente a la convicción de que se está proyectando engendrar, y eliminar a u no de nosotros.

En cambio es preciso tener la valentía y mirar a través del microscopio electrónico y reconocer que allí no hay una célula cualquiera, no hay un material genético amorfo, sino que hay un ser humano que inicia su camino vital. Los fines terapéuticos, aunque fueran verdaderos y no solo hipotéticos y sustitutos de delitos reales, no justifican jamás el asesinato programado de un semejante o su reproducción en serie.

La lógica que domina en este proyecto está vinculada al mercado biotecnológico, y no tiene nada que ver con el momento cognoscitivo propio de la ciencia. No podemos olvidar que a este resultado se ha llegado con la puesta en marcha de la procreación artificial, cuando se procedió a separar el momento y el hecho pro creativo de la

expresión del amor conyugal y personal: este hecho a entregado al embrión a la explotación biotecnológica y comercial.

La ciencia ha sabido encontrar, y pensamos que puede encontrar formas de terapia para las enfermedades de base genética o degenerativa a través de otros procedimientos como la utilización de células estaminales tomadas de la sangre materna o de abortos espontáneos, prosiguiendo las investigaciones en el campo de las terapias genéticas y recurriendo de nuevo al estudio de sobre los animales si, por hipótesis, la única vía posible fuera, por el contrario, la de la clonación humana, entonces sería preciso tener la valentía intelectual y moral de renunciar a este camino, dado que imponer el origen y la muerte de uno de nuestros semejantes para garantizar la salud es un acto de injusticia que lesiona en sus fundamentos nuestra dignidad y nuestra civilización.

#### **2.4. Tipos de clonación**

Los tipos de clonación según el método utilizado pueden ser:

- **Partición (fisión) de embriones tempranos:** analogía con la gemelación natural. Los individuos son muy semejantes entre si, pero diferentes a sus padres. Es preferible utilizar la expresión gemelación artificial, y no debe considerarse como clonación en sentido estricto.



- **Paraclonación:** Transferencia de núcleos provenientes de blastomeros embrionarios o de células fetales en cultivo a óvulos no fecundados enucleados y a veces cigotos enucleados. El “progenitor de los clones es el embrión o el feto.
  
- **Clonación verdadera:** Transferencia de núcleos de células de individuos ya nacidos a óvulos o cigotos ya enucleados. Se originan individuos casi idénticos entre si (salvo mutaciones somáticas) y muy parecidos al donante (del que se diferencian en mutaciones somáticas y en el genoma mitocondrial, que procede del óvulo receptor).

#### **2.4.1. Gemelación artificial.**

Partición de un embrión, o separación de blastomeros en embriones preimplantatorios (de 2-32 células). Cada mitad o trozo desgajado del embrión se introduce en una zona pelucida de otro óvulo o en una cubierta artificial (ZPA), y se implanta:

- Embriones se mojan en 1% de alginato y se transfieren a medio con  $Cl_2Ca$ , que induce la polimerización.
  
- En ratones tiene éxito con blastomeros separados en fase de dos células. Pero los blastomeros de embriones de 4-8 pueden suministrar células

para la masa celular interna y para el trofotodermo si se incorporan junto con los blastomeros de otros embriones.

Se viene aplicando desde hace años en ganadería. Estudios de Willadsen (1979,1981) sobre ovejas: algunos blastomeros de embriones de 4-8 células pueden originar individuos completos.

Recientemente se ha hecho en monos (macacos Rhesus). En humanos hubo un experimento polémico (May y Stillman, 1993) con un cigoto poliploide inviable (no se pretendía implantarlo). más estudios del equipo de Paúl Gindoff de la Universidad G. Washington con embriones anómalos: los embriones más tempranos son mejores para separación de blastomeros. ZP natural se disgrega con pronaza y se colocan los embriones en el Ca para separarlos de los blastomeros. Incluso de blastomeros de ZPA de alginato. La capacidad de los blastomeros de fase de 2 células era de 3 divisiones, y disminuía con blastomeros más tardíos.

El resultado son individuos prácticamente iguales entre si, (salvo mutaciones somáticas), pero diferentes a sus padres. Serían equivalentes a gemelos monocigóticos. No se debe considerar como clonación en sentido estricto.

#### **2.4.2. Paraclonacion:**

“Por transferencia de núcleos o células embrionarias o fetales.

Los núcleos pueden proceder de:

- Blastómeros de embrión preimplantatorio: las células de la masa celular interna como las del trofóctodermo son totipotentes.
- Células embrionarias o fetales de un cultivo primario o de un cultivo celular.

Estos núcleos se transfieren a un núcleo enucleado o a un cigoto al que se le hayan eliminado los pronúcleos. Este óvulo receptor aporta mitocondrias, y en el caso del cigoto, algo del espermatozoide.

El resultado individuos casi idénticos entre sí, pero diferentes de los progenitores del embrión que aportó el núcleo transferido. Se pierde una generación, ya que el embrión donante del núcleo se destruye. Los individuos nacidos así se parecerían (desde el punto de vista del genoma nuclear) al individuo que hubiera surgido del embrión destruido.

A mitad de 1980 se venían produciendo pro-clonaciones en diversos animales de granja: ovejas y vacas. Willadsen logró terneros por transferencia de núcleos de embriones en fase de hasta 128 células. En 1996 el equipo de Wilmut y Campbell logró dos ovejas (Megan y Moras) por transferencia de núcleos de embriones. PPL siguió con experimentos de paraclonación con células embrionarias y fibroblastos fetales.

Se ha descrito igualmente la producción de monos Rhesus por transferencias de núcleo de blastómeros. En un caso se dividieron 107 embriones en 368 unidades, lográndose 4 embarazos, uno de los cuales nació tetra. Alguno de los intentos codujo a embarazos “ciegos”, consistentes en un saco placentario desprovisto de tejido fetal. En una posdata los autores anuncian que acaban de logran 4 embarazos cada uno con un feto viable, a partir de los últimos 7 embriones originados por separación de blastómeros. Dos de los fetos son gemelos idénticos por fisión de un embrión original. Nacieron vivos y se llaman Neti y Dito.

Se ha usado en animales transgénicos clónicos Dolly (julio de 1997), de PPL, es una oveja paraclonica (núcleo donante: fibroblastos fetales) transgénica productora de factor IX de coagulación humano. Intentos de cerdos modificados para xenotransplantes.

Un avance significativo es la clonación de decenas de ratones empleando núcleos de células madre no quiescentes, realizado por un equipo de la Universidad de Hawai y la Universidad de Rockefeller. Una de las mayores incidencias de este trabajo es que demuestra que se puede clonar con núcleos de células bien caracterizadas, y no solamente con células frescas o cultivos primarios. Como las células madre de ratón se manejan bien desde el punto de vista genético, esto abre la vía a la fácil clonación de ratones clínicos transgénicos<sup>12</sup>.

---

<sup>12</sup> Maranto, Gina, **La búsqueda de la perfección**, pág. 98.

### **2.4.3. Clonación (en sentido estricto): por transferencia de núcleos de células de individuos nacidos.**

“El núcleo procede de un individuo nacido. Se transfiere a óvulo o a cigoto enucleados, y el embrión se implanta en útero. El resultado: Individuos casi idénticos entre si, y casi idénticas a su progenitor (donante del núcleo).

Se ha logrado en varias especies:

- Oveja (Dolly). Núcleo donante de célula sin identificar de ubre de oveja de 6 años de la raza Finn Dorset. Embrión implantado en hembra Scottish Blackface. Baja tasa de ejitos: 430 óvalos, de los que obtuvieron 277 óvulos reconstruidos, que se cultivaron por separado durante 6 días. 29 Blastocitos “normales” se transfirieron a zambras receptoras. El único éxito fue Dolly. Algunos fueron fetos o neonatos muertos o con alteraciones del desarrollo.
- Ratones con núcleo de cúmulo oforo. (el primer ratón clónico nació el 3 de octubre de 1997, y fue llamado Cumulina; ya ha tenido progenie aparentemente normal, que a su vez se ha reproducido). El haber obtenido clones en esta especie de laboratorio, con ciclo de vida corto y de la que se tienen amplios conocimientos de su genética, abre perspectivas insospechadas para los estudios básicos sobre la clonación: mecanismos de la reprogramación celular, impronta (imprinting)

genomita, activación del genoma del embrión, diferenciación celular, etc. Poco después este mismo equipo informo sobre la clonación de ratones a partir de las células del rabo de ratones adultos.

- Ganado bovino: núcleos de células epiteliales del oviducto, del cúmulo ooforo, epiteliales, musculares.
- Ganado caprino.
- Recientemente se ha logrado en ganado porcino: El grupo de Roslin-PPL lo ha conseguido con un método de doble transferencia nuclear, con el nacimiento de 5 lechones, con dos subgrupos de 3 y 2 que eran clones entre si y con respecto al correspondiente donante. Sus nombres: Millie, Crista, Alexis, Carrel y Dotcom. adults somatic cells”<sup>13</sup>.

---

<sup>13</sup> **Ibid.** pág.102.

## **CAPÍTULO III**

### **3. Proyecto del genoma humano**

#### **3.1. Definición**

Un genoma es el número total de cromosomas, o sea todo el ADN (ácido desoxirribonucleico) de un organismo, incluido sus genes, los cuales llevan la información para la creación de todas las proteínas requeridas por el organismo y las que determinan el aspecto, el funcionamiento, el metabolismo, la resistencia a infecciones y otras enfermedades y también algunos de sus procederes.

En otras palabras es el código que hace que seamos como somos. “Un gen es la unidad física, funcional y fundamental de la herencia. Es una secuencia de nucleótidos ordenada y ubicada en una posición especial de un cromosoma. Un gen contiene el código específico de un producto funcional. El ADN es la molécula que contiene el código de la información genética. Es una molécula con una doble hebra que se mantienen juntas por uniones hábiles entre pares de bases de nucleótidos. Los nucleótidos contienen las bases Adenina (A), Guanina (G), Citosina (C), y Timina (T).

La importancia de conocer acabadamente el genoma es que todas las enfermedades tienen un componente geneático, tanto las hereditarias como las resultantes de respuestas corporales al medio ambiente.

Desde un punto de vista no científico, el mapa del genoma humano es una herramienta genética que permite estudiar la evolución del hombre y cambiara drásticamente la medicina actual tal como la conocemos. Será un cambio de paradigma. Permitirá el tratamiento de enfermedades hasta ahora sin cura. Las investigaciones estuvieron a cargo fundamentalmente de Estados Unidos (Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano NHGRI de Maryland y Gran Bretaña (Centro Sanger en Cambridge) pero también acompañaron Francia, Japón y China.

Hoy el mapa del genoma esta casi completo. Se abre también el camino para la manipulación genética, motivo por el cual se han dictado documentos tendientes a acotar ese aspecto. La empresa privada Celera Genomics de Rockville (EEUU), es la que lidera los procesos. La investigación duro cerca de 10 años e insumio cerca de 2 millones de costo.

La fiabilidad del mapa de tres millones de pares de bases llegará a un 99.99%. Además se conocerá el número preciso de genes del organismo calculado entre 60.000 y 100.000. Actualmente el 85% del genoma humano esta detalladamente mapeado”<sup>14</sup>.

### **3.2. Referencia histórica**

“Los secretos de la herencia empezaron a desvalerse cuando en 1865 Gregor Mendel publicó el resultado de sus experimentos con el cruce de plantas de guisantes. Pero hubo que esperar hasta 1900 para que Hugo Marie de Vries, Erich Tschermak Von

---

<sup>14</sup> Wallace, Douglas, **Fragmento de función normal y patológica del ADN mitocondrial**, pág. 78.



Seysenegg y Carl Erich Correns publicaron sus trabajos en los que descubrían el trabajo de Mendel y las leyes sobre la herencia.

En 1905 William Bateson dio el nombre de genética (del griego “generar”) a esta ciencia que acababa de nacer. Mas adelante, el laboratorio de Thomas Hunt Morgan, pionero en utilizar la mosca del vinagre como animal de laboratorio, Alfred Henry Strutvenvent propuso un modelo según el cual los genes estaban dispuestos de manera lineal siguiendo un patrón de lineamientos; así nació el mapeo genético.

La prueba definitiva que demostró la conexión entre los mapas de lineamientos y los cromosomas fue aportada por Bárbara McClintock en 1930 a partir del estudio de los cromosomas de maíz. Los experimentos de Griffith (1928), de Avery, Macleod y McCarty (1944) y de Hershey y Chase (1952) permitieron concluir que el ADN es el material donde reside la herencia.

Con la ayuda de los descubrimientos de Chargaff (1940) y Franklin (1952), Watson y Crick en 1953 la estructura en doble hélice del ADN y establecieron el modo de transmisión de la información genética. Pero no sino hasta mediados de la década de 1960 que Nirenberg y Khorana descifraron el código genético: el orden de los nucleótidos contenidos en los genes determina el orden de los aminoácidos: la combinación de tres nucleótidos particulares especifica un aminoácido concreto.

En 1970, Nathans y Smith descubrieron las enzimas que pueden cortar el ADN en lugares específicos (enzimas de restricción), más tarde fueron utilizados por Berg para crear la primera molécula de ADN recombinante. De esta manera se abrieron las puertas a la clonación de fragmentos de ADN dentro de bacterias. A su vez se desarrollaron dos métodos para determinar la secuencia de fragmentos de ADN. A partir de entonces empezaron a estudiarse genes individuales clonados a partir de grandes genomas celulares.

A mediados de 1980 el panorama científico estaba ya maduro para desarrollar la idea del Proyecto del Genoma Humano: se realizaron varios simposios científicos para evaluar el estado de la detección y caracterización de mutaciones, proyectar futuras direcciones para las nuevas tecnología y trabajar para superar las limitaciones técnicas, la necesidad de dar un gran paso adelante el de la caracterización del genoma humano, el desarrollo tecnológico para el análisis mutacional en beneficio de la humanidad fue tomando fuerza, y se desarrollaron tecnologías destinadas a la detección de mutaciones heredables en los seres humanos. Empezaron entonces los programas pilotos para refinar mapas genéticos y físicos de los cromosomas humanos y se avanzó en la tecnología necesaria para facilitar la investigación del genoma humano. A ello se sumo el mundo de la comunicación en red, y la creación de base de datos electrónicos empezaron a expandirse y popularizarse.

En 1988 se creo la Organización del Genoma Humano (Human Genome Organisation, HUGO) con el propósito de coordinar las distintas iniciativas que surgieron en

diferentes países, entre ellos Estados Unidos, Gran Bretaña, Francia, Alemania y Japón. Este mismo año se creaba en Estados Unidos el que posteriormente sería el Centro Nacional para la Investigación del Genoma Humano. Además el congreso estadounidense aprobaba un proyecto tenía 1990 como fecha de inicio y una duración de 15 años para secuenciar todo el genoma humano. Pero el desarrollo tecnológico y la competencia de la iniciativa privada adelantaron la fecha de finalización.

La mayor parte del esfuerzo para el desarrollo del proyecto del genoma humano, se concreto en unos pocos y grandes centros de investigación de diferentes países con los que colaboraba una nutrida red de laboratorios esparcidos por todo el mundo, que trataron mayoritariamente de mapear e identificar genes cuyo funcionamiento anormal es responsable de distintas enfermedades”<sup>15</sup>.

### **3.3. Análisis**

El proyecto del genoma humano es una investigación internacional que busca selección un modelo de organismo humano por medio del mapeo de la secuencia de su ADN. Se inicio oficialmente en 1990 como un programa de 15 años con el que se pretendía registrar los 80.000 genes que codifican la información necesaria para construir y mantener la vida.

“El genoma humano es el número total de cromosomas del cuerpo. Los cromosomas contienen aproximadamente 80.000 genes, los responsables de la herencia. La

---

<sup>15</sup> Rocha, Adalberto, **ADN mejor alternativa**, pág. 20.

información contenida en los genes ha sido codificada y permite a la ciencia conocer mediante pruebas genéticas, que enfermedades podrá sufrir una persona en su vida.

También con ese conocimiento se podrían tratar enfermedades hasta ahora incurables. Pero el conocimiento del código de un genoma humano abre las puertas para nuevos conflictos ético-morales, por ejemplo seleccionar que bebés van a nacer, o clonar seres por su perfección. Esto atentaría contra la diversidad biológica y reinstalaría entre otras la cultura de una raza superior, dejando marginados a los demás. Quienes tengan desventaja genética quedarían excluidos de los trabajos, compañías de seguro social, etc. similar a la discriminación que existe entre los trabajos con las mujeres respecto del embarazo y los hijos.

Como se expresó el genoma humano es el conjunto de instrucciones completas para construir un organismo, humano o cualquiera. El genoma contiene el diseño de las estructuras celulares y las actividades de las células del organismo. El núcleo de cada célula contiene el genoma que está conformado por 24 pares de cromosomas, los que a su vez contienen alrededor de 80.000 a 100.000 genes, los que están formados por tres billones de pares de bases, cuya secuencia hace la diferencia entre los organismos.

Se localiza en el núcleo de las células. Consiste en hebras de ADN estrechamente arrolladas y moléculas de proteínas asociadas, organizadas en estructuras llamadas

cromosomas. Si desarrollamos las células y las adosamos medirían más de cinco pies, sin embargo su ancho sería ínfimo, cerca de cincuenta trillonésimos de pulgada.

El ADN que conforma el genoma, contiene toda la información necesaria para construir y mantener la vida desde una simple bacteria hasta el organismo humano. Comprender como el ADN realiza la función requiere del conocimiento de su estructura y organización.

La molécula de ADN consiste de dos hebras arrolladas helicoidalmente, una al rededor de la otra como escaleras que giran sobre un eje, cuyos lados hechos de azúcar y moléculas de fosfato se conectan por uniones de nitrógeno llamadas bases.

Cada hebra es un acomodamiento linear de unidades similares repetidas llamadas nucleótido, los que se componen de un azúcar, un fosfato, una base nitrogenada.

Cuatro bases nitrogenadas están presentes en la molécula de ADN y son:

- Adenina (A)
- Timina (T)
- Citosina (C)
- Guanina (G)

El orden particular de las mismas es llamada ADN, la cual especifica la exacta instrucción genética requerida para crear un organismo particular con características

que le son propias, la adenina y la guanina son bases puricas, en cambio la timina y la citosina son bases pirimidinicas. Las dos hebras de ADN son mantenidas juntas por uniones entre bases que forman los pares de bases el tamaño del genoma es usualmente el basado en el total de pares de bases. En la especie humana, contiene aproximadamente 3 billones de pares de bases. Otros organismos estudiados fueron la bacteria *Escherichia coli*, la mosca de la fruta, y las ratas de laboratorio.

Existe una forma estricta de unión de bases, así se forman pares de adenina – timina (AT) y citosina – guanina (CG). Cada célula hija recibe una hebra vieja y una nueva. Cada molécula de ADN contiene muchos genes, la base física y funcional de la herencia. Un gen es una secuencia específica de nucleótidos base, los cuales llevan la información requerida para la construcción de proteínas que proveerán a los componentes estructurales a las células y tejidos como también a las enzimas para una esencial reacción bioquímica. El genoma humano comprende aproximadamente entre 80.000 y 100.000 genes. Solo el 10% del genoma incluye la secuencia de codificación proteica de los genes. Entremezclado con muchos genes hay secuencias si función de codificación, de función desconocida hasta el momento.

Los tres billones de pares de bases del genoma humano están organizados en 23 unidades distintas y físicamente separadas, llamadas cromosomas. Todos los genes están dispuestos linealmente a lo largo de los cromosomas. El núcleo de muchas células humanas contiene dos tipos de cromosomas, uno por cada padre, Cada set, tiene 23 cromosomas simples, 22 de tipo autonómico y uno que puede ser X o Y que es el cromosoma sexual. Una mujer normal tendrá un par de cromosomas de X (XX), y

un hombre normal tendrá un cromosoma X y otro Y (XY). Los cromosomas contienen aproximadamente igual cantidad de partes de proteína y ADN. El ADN cromosómico contiene un promedio de 150 millones de bases.

Los cromosomas pueden ser evidenciables mediante microscopio óptico y cuando son teñidos revelan patrones de luz y bandas oscuras con variaciones regionales. Las diferencias en tamaño y de patrón de bandas permiten que se distingan los 24 cromosomas de uno de otro, el análisis se llama cariotipo. Las anomalías cromosómicas incluyen la pérdida o copias extra, o pérdidas importantes, fusiones, translocaciones detectables microscópicamente. Así, en el síndrome de Dawn se detecta una tercer copia del par 21 o trisomía 21.

Otros cambios son tan sutiles que solo pueden ser detectados por análisis molecular, se llaman mutaciones. Muchas mutaciones están involucradas en enfermedades como la fibrosis quística, anemias de células falciformes, predisposiciones a ciertos cánceres, o a enfermedades psiquiátricas mayores, entre otras.

Toda persona posee en sus cromosomas frente a cada gen paterno su correspondiente gen materno. Cuando ese par de genes materno-paterno (grupo aleomorfo) son determinantes de igual función o rasgo hereditario, se dice que el individuo es homocigótico para tal rasgo, por el contrario se dice que es heterocigótico. Como ejemplo se puede citar que un gen transmita el rasgo hereditario del color de ojos verde y el color de ojos marrón. Se trata de heterocigotas para el rasgo color de ojos. Si a su

vez, uno de esos genes domina en la expresión del rasgo al otro gen enfrentado, se dice que es un heredado dominante, de lo contrario se dice que es recesivo.

Las instrucciones de los genes son transmitidas indirectamente a través de ARN mensajero (ARNm), el cual es un intermedio transitorio. Para que la formación de un gen sea expresada, un RNA complementario produce un proceso llamado transcripción, desde la plantilla del ADN del núcleo. Este ARNm, se mueve desde el núcleo hasta el citoplasma celular, donde sirve como plantilla para la síntesis proteica.

La maquinaria celular que sintetiza proteínas traduce los coditos en cadenas de aminoácidos que constituyen la proteína molecular. El laboratorio se puede aislar el ARNm y ser utilizado como plantilla para sintetizar el ADN complementario (ADNc), el cual puede ser usado para ubicar los genes correspondientes en el mapa cromosómico.

El mito del ser humano inmortal y perfecto se asocia con la aplicación práctica de los conocimientos del mapa del genoma humano. Como se puede apreciar, la búsqueda de la raza perfecta buscada hace años por Hitler resulta ser una aspiración de la raza humana ahora encarnada en el proyecto del genoma humano.

El conocimiento del genoma humano permitirá que se creen nuevas drogas terapéuticas que se desplazarán a las anteriores en la medida en que los presupuestos



permitan comprarlas. De este modo se podrá polarizar la industria farmacéutica. Las nuevas drogas prometen tener menores efectos colaterales que las actuales.

Se puede comparar la medicina moderna como a un técnico que pone a punto un programa de computación ajeno con otro que conoce el código del mismo. Hoy ya con el conocimiento del genoma humano, se conoce el código, antes solo se podía configurar el programa. Será pues el mayor avance medico de la humanidad.

Se le podrá informar a una persona, que puede comer alimentos grasos por que carece de predisposición genética a la obesidad y a enfermedades cardiacas, pero que debe huir del alcohol porque es genéticamente propenso al alcoholismo. Además el grado de certidumbre que otorga el conocimiento del código genético resultaría mas creable para la persona en cuestiona ya que sabe que lo que se le informa seria absolutamente cierto. Es una predicción absoluta de su futuro. Podríamos hablar de genomancia o sea la adivinación del futuro mediante el código genético.

Si una persona carece de un determinado tipo de célula que le produce una enfermedad, la misma se podrá cultivar y luego colocar al sujeto. Claro que esto debería en principio ser realizado periódicamente ya que el sujeto carecería de la habilidad propia para restaurar la función. Pero la terapia de línea germinal, apuntaría a solucionar ese inconveniente ya que afectaría las futuras generaciones celulares. Esto es impredecible y éticamente intolerable, pero de no serlo se obrarían del planeta el síndrome de Dawn o el sida.

Hasta ahora el médico ha tenido muy clara su tarea: devolver al paciente al estado natural de salud. Pero cuando pueda manipular el programa vital, ¿resistirá la tentación de mejorar el modelo?

Dentro de los llamados beneficios anticipados del proyecto figuran a nivel de medicina molecular, la posibilidad de mejorar el pronóstico de enfermedades, detección temprana de predisposiciones genéticas a ciertas enfermedades, el diseño racional de drogas, terapia genética sistemas de control para drogas y farmacogenomas.

Se ha estudiado un gen que determina la producción de la proteína llamada SPARC, la que normal mente impide al organismo atacar y anular células cancerígenas. La terapia genética actúa en estos casos permitiendo que las células cancerosas sean atacadas por el organismo.

A nivel de genomas microbianos, sirvió para explorar nuevas fuentes de energía (bioenergía), monitoreo del medio ambiente para detección de poluciones, protección contra guerra química y biológica y eficiente limpiado de residuos tóxicos. También es útil para estimar el daño y riesgo por exposición a radiación, agente mutagénico, toxinas cancerígenas y reducción de probabilidad de mutaciones hereditarias. La identificación de oncogenes (genes que permiten que un sujeto que se exponga a ciertas sustancias, desarrolle determinados tumores, ejemplo, quien posea el encogen para el cáncer de pulmón y fume cigarrillos desarrollara cáncer de pulmón a diferencia de quien no posea dicho encogen).

En bioarqueología, evolucionismo y migración humana tiene su utilidad en las mutaciones de linaje, migraciones de diferentes grupos poblacionales basados en el ADN mitocondrial, mutaciones de cromosoma y además de comparar los cambios evolutivos con eventos históricos.

En la identificación forense, para potenciales sospechosos en los cuales el ADN puede conducir a liberar a personas que fueran acusadas de crímenes injustamente, para identificar víctimas de catástrofes, paternidad y otras relaciones familiares, identificar y proteger especies en peligro, detectar bacterias que pueden solucionar agua, aire, alimentos, determinar el pedigrí en ganados y para autenticar productos de consumo como el caviar, el vino.

En agricultura y bioprocesamientos, se utiliza para mejorar la resistencia de cultivos ante insectos, sequías, para hacerlos mas productivos y saludables igualmente para producir animales mas saludables y nutritivos, elaborar biopesticidas, vacunas comestibles, y nueva limpieza de medio ambientes de plantas como el tabaco.

Los problemas derivados de la investigación genética son la equidad en su uso por parte de aseguradoras, seguro social, escuelas, agencias de adopción, cumplimiento de la ley, instituciones militares. ¿A quién pertenece la potestad del control? Otro problema es el impacto psicológico y la estigmatización debido a diferencias individuales y acerca de cómo influirá a la sociedad el determinismo genético. El

personal que cuida de la salud aconsejará a los padres acerca de los riesgos y limitaciones de la tecnología genética. ¿Qué tan confiable será, además de útil, el testeo genético fetal?

Respecto de la terapia genética usada para tratar o curar trastornos genéticos plantea la pregunta acerca de que es una discapacidad o trastorno y quien decide acerca del mismo.

El mejoramiento genético incluye el uso de la terapia genética para suplir características como la altura que un padre podría querer en sus hijos, pero que no significa la prevención de una enfermedad, si no la búsqueda de un ser perfecto acorde a un ideal<sup>16</sup>.

### **3.4. Objetivos del proyecto genoma humano**

Los objetivos del proyecto son:

- Identificar aproximadamente 100.000 genes humanos en el ADN.
- Determinar la secuencia de tres billones de bases químicas que conforman el ADN.

---

<sup>16</sup> **Ibid.** pág. 78.

- Acumular la información de bases de datos.
- Desarrollar de modo rápido y eficiente tecnologías de secuenciación.
- Desarrollar herramientas para análisis de datos.
- Dirigir las cuestiones éticas, legales, sociales y humanos que han ido más allá de la investigación científica propiamente dicha. (Declaración sobre Dignidad y Genoma Humano).

El propósito inicial fue el de dotar al mundo de herramientas trascendentales e innovadoras para el tratamiento y prevención de enfermedades.



## **CAPÍTULO IV**

### **4. Importancia del proyecto del genoma humano.**

#### **4.1. Importancia general**

El proyecto del genoma es un conjunto de programas de investigación que pusieron de manifiesto la secuencia de nucleótidos de cada uno de los genes que constituyen el genoma humano, y determinaron su posición en los genomas correspondientes.

Genéticamente se tenía conocimiento desde hace mucho tiempo que los caracteres de los organismos de todas las especies se transmiten de generación en generación, es decir se heredan. También que dicha información estaba contenida en los cromosomas de las células de cada uno de los individuos.

Hasta se sabía que la forma de la información genética no era más que una secuencia de nucleótidos (las piezas del ADN) que especifica cada gen. Pero cual es esta secuencia concreta para un determinado gen, cuantos genes tenemos, que función tienen estos genes, o cuales son los errores de la secuencia que originan algunas de las enfermedades mas importantes, fueron algunas de las muchas preguntas que determinaron los objetivos del proyecto del genoma humano.

El proyecto del genoma humano se inicio en 1990 con una duración prevista de 15 años. En 1996, la empresa estadounidense Celera Géminis, anuncio su intención de secuenciar por su cuenta el genoma humano, usando una nueva y rápida técnica

desarrollada por sus investigadores. El desarrollo tecnológico y la competencia de la iniciativa privada adelantaron la fecha de finalización del análisis y en febrero de 2001 se publicaron las secuencias geneáticas obtenidas por los dos equipos investigadores. Este primer análisis informo que el ser humano tiene unos 30.000 genes, muchos menos de los que se creía anteriormente (100.000) en abril de 2003 los científicos responsables del proyecto del genoma humano anunciaron la terminación y la descodificación del 99.99% del genoma humano. El conocimiento detallado de la secuencia contribuirá a comprender los mecanismos de muchas enfermedades y a elaborar terapias para combatir las.

La secuencia del genoma humano entero proporcionará un catalogo completo de genes humanos. En esencia la importancia primaria del proyecto del genoma humano (PGH) es que pretendía leer y anotar el código que determina la larga cadena de ADN (ácido desoxiribonucleico) y hacer inventarios de otros genes. A partir de aquí se abrió un inmenso mundo de posibilidades y retos.

Los mecanismos que gobiernan el desarrollo del ser humano a partir de la fusión de un óvulo y un espermatozoide radican en la larga cadena del ADN. Comparando su secuencia con la de otros seres vivos se podrá remontar a los inicios de la evolución del hombre. A través del conocimiento de todos los genes humanos se podrá desentrañar su función, y este hecho revolucionara sin duda, el mundo de la medicina.



El proyecto del genoma humano proporcionará la información básica para conocer mejor que es y como se organiza la vida.

Existe un cierto paralelismo entre el trabajo de los primeros cartógrafos y el de los biólogos que constituyen el primer mapa del genoma humano. Es indudable que con el tiempo este mejorara, será más exacto, se pulirán errores.

El proyecto del genoma humano se creo con objetivos concretos:

Identificar aproximadamente 100.000 que contienen el ADN humano, determinar la secuencia los tres mil millones de pares de bases que lo forman, guardar toda esta información en base de datos de libre acceso, desarrollar herramientas para facilitar el análisis de esta información y trabajar aspectos éticos, legales y sociales derivados. Para poder llegar a la secuenciación de todo el genoma se tuvo que idear una estrategia. El primer paso consistió en crear un mapa genético que sirviera mapas físicos y, en un último término, poder obtener la secuencia completa del genoma. Desde un principio también se fue desarrollando un mapa de transcritos de genes, y últimamente se esta desarrollando un mapa polimorfismos de nucleótidos sencillos.

Desde un principio el proyecto del genoma humano era consiente del diverso uso que podrid hacerse del gran abanico de posibilidades que conlleva su consecución. Por una parte, el conocimiento del genoma humano revolucionara el tratamiento sobre todo tipo de enfermedades que afectan a la humanidad. Por otra parte, se teme que este nuevo

conocimiento se use para fines menos altruistas. El proyecto del genoma humano se podría utilizar con finalidades eugenésicas (de mejora de la raza humana), como ya hubo intentos a lo largo del siglo XX.

Cabe la posibilidad de que estos avances se usen incluso en detrimento de los menos privilegiados. Saber que mutaciones en tales genes causan determinadas enfermedades puede ser de gran utilidad para prevenir sus efectos en las personas que sean portadoras de estas mutaciones, pero al mismo tiempo su conocimiento puede utilizarse para que estos individuos sean discriminados, por ejemplo por las compañías aseguradoras. Estas podrían pedir cribas de genes que confieran susceptibilidad para las enfermedades más comunes en nuestra sociedad (cardiovasculares, cáncer, diabetes etc.), y una persona podría ser discriminada y desposeída de seguro médico o de vida incluso antes de padecer dichas enfermedades.

Es importante tener en cuenta que uno de los principios éticos en que hoy en día se fundamenta el consejo genético y la detección genética es que tal información ha de ser generada solo como una respuesta a una petición explícita de una adulta que dispongo de plena información. Actualmente se respeta el derecho que tienen las personas a no saber. Por tanto urge desarrollar una ética y una reglamentación legal paralela a los avances del proyecto del genoma humano, como se tenía planeado desde su inicio. La sociedad ha de tener claro para que quiere utilizar estos nuevos conocimientos y para que no, y establecer una legislación consecuente.

Con las conclusiones del proyecto del genoma humano, no cabe duda de que la medicina experimentará grandes cambios. Se dispondrá de un mejor conocimiento del funcionamiento de los genes y de la susceptibilidad de padecer de determinadas enfermedades. Las enfermedades más comunes se comprenderán mejor. Se tendrá una mayor información sobre la diversidad genética entre los individuos, que conllevará un mejor conocimiento, por ejemplo, la diferente respuesta de las personas a determinados fármacos, su eficacia y sus efectos secundarios. Junto al genoma humano se dispondrá de la secuencia del genoma de otros organismos (la lista es grande, pero se ampliara con el tiempo), y podrá compararse entre ellos (genomita comparativa) para identificar relaciones evolutivas, zonas reguladoras de genes, detectar genes no descifrados, etc.

La función de los genes se podría estudiar a gran escala o su forma global, con lo que la genomita funcional cobrara una importancia particular. Por ejemplo, los microrrays permitirán determinar la respuesta de una célula a una señal o a un estímulo ambiental, motorizado la expresión simultanea de cada uno de sus genes. Se podrá abordar el estudio de la compleja regulación de las diferentes rutas bioquímicas que gobiernan la vida de una célula.

Con la exploración de escala global de transcritos de genes o sus productos proteínicos nace una nueva terminología. Por ejemplo, al conjunto de transcritos de ARN de una célula se le llama transcriptoma, y la voz proteínas expresadas en una célula. La

proteómica se interesa por el estudio de los cambios globales en la expresión de proteicas de una célula y el sistemático estudio de sus interacciones.

Con el proyecto del genoma humano nacen muchas posibilidades que ya se están plasmando en otros proyectos específicos, como en la investigación del cáncer o la diversidad del genoma. Indudablemente el siglo XXI nace con excelente expectativas por los beneficios y conocimientos aportados por el PGH, pero también bajo la gran amenaza de los peligros sociales que puede generar.

#### **4.2. Importancia de los mapas genéticos**

Clásicamente los mapas genéticos realizados a partir de animales de experimentación la mosca vinagre o el ratón estaban basados en genes. Se construían a partir del cruzamiento de animales que por su aspecto eran portadores de diferentes mutaciones, para saber si los dos genes mutados estaban cerca o lejos, es decir, si estaban “ligados” genéticamente o no. Pero hace unas décadas se descubrió que el ADN contiene marcadores polimorfos, que son zonas concretas del ADN que pueden ser distintas entre individuos de una misma especie. Estos marcadores genéticos están esparcidos por todo el genoma y conservan una segregación mendeliana. Los hay de distintos tipos, pero los más útiles para construir un mapa genético de alta resolución son los microsatélites, que son repeticiones de 4 nucleótidos un número variable de veces. Actualmente están cobrando muchísima importancia, los SHP, de los que se tratará más adelante.

Durante la meiosis, en el proceso de creación de los óvulos (génesis) y espermatozoides (espermatogénesis), se produce el fenómeno de la combinación genética: al entrecruzarse las cadenas del ADN de cromosomas homólogos, se efectúa el intercambio de material genético. Tras observar su segregación a lo largo de las generaciones de grandes familias, es utilizado en los cromosomas. Cuanto más cerca dos marcadores, mayor es la probabilidad de que se hereden juntos, y viceversa. Así, las distancias estimadas entre estos marcadores no son distancias reales sino genéticas. La unidad para medir las distancias genéticas es el centimorgan (cM). Un cM equivale a una probabilidad de recombinación de 1% durante la meiosis.

Los mapas genéticos (basados en los polimorfismos genéticos) permiten una rápida localización de los genes, ayudando a la clonación de estos y facilitando el diagnóstico genético. Actualmente existe un mapa genético de todo el genoma humano con una resolución (distancia media entre marcadores). Pero para llegar a la secuenciación se necesita un mapa físico o sea de los cromosomas. La ventaja de usar microsatélites es que esto, mediante técnicas de genética molecular, son muy fáciles de situar en zonas físicas concretas de los cromosomas.

#### **4.2.1. Mapas físicos**

“Un mapa físico completo consiste en 24 mapas, uno de cada cromosoma (del 1 al 22, el X y el Y), pero, a diferencia del mapa genético, basado en el concepto de grupos de marcadores genéticos ligados, puede haber distintos mapas físicos. Los primeros,

mapas físicos fueron realizados hace mas de 40 años utilizando técnicas citogenicas, que mediante la tensión de los cromosomas proporcionaban un patrón de bandas específico y reproducible para cada cromosoma. De esta manera se podían diferenciar los distintos cromosomas y también distinguir entre diferentes regiones subcromosómicas. Este mapa ha servido de esqueleto para la realización de otros más complejos.

Hay otro tipo de mapas que se han realizado a partir de la rotura de los cromosomas, producida de manera natural o artificial. Estos mapas se han utilizado para determinar la posición de genes y realizar mapas de transcritos. De todas maneras, los mapas físicos más importantes son los que se han realizado clonando fragmentos de ADN y ensamblando estos fragmentos de una manera ordenada y contigua, realizando un conteo. Los mapas de conteo de clones son los moldes a partir de los cuales se puede secuenciar el ADN. Los fragmentos de ADN que se donan pueden ser de diferente tamaño según los vectores que se utilicen. Por ejemplo, primero se utilizaron cromosomas artificiales de levadura (YAC). Estos vectores permiten clonar largos fragmentos de ADN (centenares de KB), pero a menudo presentan ordenamientos o son quiméricos. También están los cosmidos, que se pueden clonar en bacterias que pueden llevar insertados fragmentos de una 40 kb.

Los vectores mas utilizados últimamente son los BAC (cromosomas artificiales de bacterias) o los PAC (cromosomas artificiales P1 ), que pueden llevar insertadas entre 70 y 250kb; son menos que los YAC, pero a diferencia de estos, mucho mas estables y

por tanto mas fiables. Cada vector es específico de un organismo concreto. Los grandes laboratorios están secuenciando ya los inmensos conteos de BAC que cubren todo el programa. En diciembre de 1999 se public la secuencia entera de uno de los cromosomas más pequeños, el 22 y el primer borrador del genoma humano completo esta prácticamente terminado"<sup>17</sup>.

#### **4.2.2. Otros mapas**

Dado que solo el 3% del genoma humano presenta ADN codificante o sea, que contiene genes, que este es el mayor interés en biomedicina, se decidió empezar por la secuencia de esta parte. Para ello se utilizaron bibliotecas de ADN complementario (ADNc), que representa conjuntos de genes que se expresan en un determinado tejido, órgano, tumor, etc. los transcritos de genes se copian, a ADN y se secuencian de manera aleatoria, típicamente unos 300 pb, que reciben el nombre de EST (marcadores de secuencia expresada ).

Los EST son el equivalente a los STS (marcadores últimos pueden estar en cualquier sitio del genoma), perfectamente en la zona codificante del ADN, los EST solo se encuentran dentro de los genes. Una que se han generado bibliotecas de EST, se mapean o sitúan en cromosomas específicos y mas adelante en regiones subcromosomicas determinadas. Últimamente el número de genes humanos que se han situado en mapas físicos ha crecido exponencialmente, y hoy más del 50% del total de genes humanos están ya situados físicamente.

---

<sup>17</sup> Reyes, Sergio, **La prueba de ADN sin contradicción**, pág. 55.

El proyecto del genoma humano centro también sus esfuerzos en la realización de un mapa de SNP. Estos polimorfismos son muy frecuentes en el genoma – hay uno por cada kb-, y su identificación puede ser fácilmente automatizada, ya que solo existen dos variantes o alelos en poliformismo.

### **4.3. Importancia del proyecto del genoma humano en Guatemala**

El proyecto del genoma humano se inicio con el fin de descubrir los genes de las personas y llegar científicamente a colaborar en sentido de estudiar la raza humana por medio del mismo llegar al fondo de las enfermedades que sufre el hombre para poderlas combatir.

El proyecto del genoma humano se desarrollo en muchos países, pero el liderazgo correspondió a Estado Unidos, que puso mayores medios para su consecución. El proyecto estadounidense fue encabezado en un principio por James Watson, (codescubridor, junto a Francis Crack, de la estructura del ADN en 1953), el cual dejó el cargo por discrepancias con el Instituto Nacional de Sanidad ( NIH) de Estados Unidos. Watson siempre ha sido partidario de hacer pública y accesible libremente toda la información sobre el Genoma Humano. Francis Collins le sucedió al frente de esa tarea. Con el tiempo ante la posibilidad real de tener todo el genoma secuenciado y el gran potencial económico que ello podría suponer, el sector privado se adentro de lleno en el proyecto. En muchos casos ha habido colaboración entre el sector privado y el sector público; en otros, son auténticos competidores. Una de las grandes discrepancias radico en las diferentes prioridades, y especialmente en el problema de



las patentes. Ya en 1991, el Dr. Graig Venter, que por entonces formaba parte del NIH de Estados Unidos, quiso patentar 7,000 fragmentos de clones de ADNc de cerebro. La comunidad internacional se opuso a esta pretensión y la patente se rechazó.

Mientras el sector público era partidario de que toda la información que hiciera referencia al genoma humano debía hacerse pública lo antes posible y se depositaría en bases de datos de libre acceso (y se llevó a cabo), el sector privado rechazó hacer públicos los otros referentes al genoma que se iban generando en sus laboratorios y defendió las patentes de genes que pudieran tener importancia en medicina.

Como se puede apreciar, cuando la iniciativa privada entra de lleno a experimentar sobre el genoma humano trata de comercializar los experimentos efectuados, y en tal sentido, lo que comenzó como un proyecto con fines humanitarios se convierte en un proyecto de comercialización en la empresa privada.

Ahora bien, el desarrollo tecnológico y científico en un país subdesarrollado como Guatemala comparado con países como Estados Unidos e Inglaterra, es de un nivel muy bajo pues no se cuenta con la ayuda financiera para el estudio de proyectos tan importantes como lo es el proyecto genoma humano con fines sociales humanitarios, sin embargo viene a ser un aliciente para el ser humano, una vez el mismo se desarrolle a favor del hombre, pero cuando se desarrolla con fines de comercialización no importan los medios si no los fines de los mismos. Está claro que un proceso científico debe de estar al alcance del ser humano por lo tanto tendrá un costo al haber

terminado la experimentación, pero también es cierto que cuando dicho proceso no lleva fines altruistas o humanitarios sino fines que conllevan a la clonación humana, podría tener consecuencias repudiables por la humanidad, máxime si el científico desea crear clones con fines aviesos.

Guatemala esta inmersa dentro del contexto universal, y por lo tanto le convienen los experimentos hechos en países desarrollados, por que los fines que conllevan para el mejor desarrollo de la humanidad y la producción de medicina podrían aliviar las enfermedades mismas.

Por lo tanto la importancia del Proyecto del Genoma Humano tiene significativa importancia para Guatemala, pero bajo el punto de vista de favorecer a la humanidad, por tal motivo se hace necesario legislar sobre el mismo.

#### **4.4. Protección jurídica**

Guatemala se presta para que científicos puedan experimentar la clonación con seres humanos, pues es claro que al no haber legislación que la regule cualquier empresa científica podría instalar laboratorios para esos fines y convertir a Guatemala en un “paraíso genético.”

Al no haber legislación que regule los experimentos científicos con seres humanos, Guatemala estaría comprendida para que se puedan hacer dichos experimentos, lo que conlleva a tener al país como un violador a los derechos humanos.

Existen países que prohíben la clonación de seres humanos, y más aún el experimentar la misma, por lo que se ha legislado para evitar poner a prueba un ser que podría desafiar las leyes de la naturaleza, lo que podría servir para que se hagan experimentos de cualquier índole, menos con seres humanos.

En esos países al no haber campo legal para realizar los experimentos de clonación buscarían países en los cuales no exista legislación que la regule, lo que tendrían como campo fértil para sus experimentos, pues al no estar prohibidas dichas pruebas les resulta fácil llevar a cabo los experimentos que tienen asignados.

Las empresas científicas privadas han fijado sus experimentos en la clonación de seres humanos, para mejorar la raza, para dominar ciertas áreas y para crear medicinas que podrían curar el cáncer y otras muchas enfermedades que afectan a la humanidad, pero se debe tener claro que los experimentos donde se ponga a prueba a seres humanos va contra las leyes naturales y en consecuencia se debe velar por que no se hagan experimentos de tal naturaleza.

Por tal motivo Guatemala debe verse en la necesidad de crear una legislación que limite los experimentos científicos y los regule en cuanto a los experimentos que se puedan realizar sin tener como protagonista a seres humanos.

El hecho de clonar o experimentar con seres humanos es contraria incluso a la Convención europea sobre los “derechos humanos y la biomedicina”, la cual a pesar de permitir – y se trata de una opción que consideramos lamentable y moralmente ilícita- la utilización de embriones supernumerarios obtenidos con los métodos de fecundación artificial, sin embargo prohíbe su producción con fines experimentales. El hecho de que un Reino Unido no haya firmado aun esa Convención no es motivo para subestimar el principio expresado por la Convención europea, que sanciona los derechos de todo ser humano a no ser engendrado para fines diferentes de la reproducción misma.

En este caso además, no se utilizan los criterios de la experimentación, arriesgada o no arriesgada, si no que se avala el principio según el cual sería legitima la utilización del ser humano que implique su destrucción.

Los objetivos que se deben tener presentes para regular los experimentos biomédicos debieran ser los siguientes:

- Proporcionar una visión global e integradora de la bioética y sus implicaciones jurídicas.
- Conseguir una formación interdisciplinaria en el tratamiento de los distintos problemas.
- Contribuir a la clarificar el debate en torno a los problemas fundamentales de la bioética, cuya discusión y decisión pertenece por su propia índole a la sociedad en su conjunto.

- Capacitar para la adopción racional de decisiones en problemas surgidos de los avances científicos y de la alta tecnología, fomentando el trabajo en equipo entre los distintos profesionales implicados.
- Tener como base los derechos humanos y la Constitución Política de la República de Guatemala.
- El marco que suministra el derecho positivo, la bioética y sanidad.



## CONCLUSIONES

1. El proyecto del genoma humano fue creado para conocer íntimamente los genes de la persona, este proyecto ha suscitado análisis éticos, legales, sociales y humanos que han ido mas allá de la investigación científica propiamente dicha. (Declaración sobre la dignidad y genoma humanos).
2. El propósito inicial del proyecto del genoma humano fue el de dotar al mundo de herramientas trascendentales o innovadoras para el tratamiento y prevención de enfermedades.
3. El ADN que conforma el genoma humano, contiene toda la información necesaria para construir y mantener la vida desde una simple bacteria hasta el organismo humano. Comprender como el ADN realiza la función que se requiere para el conocimiento de su estructura y organización.
4. El mito del ser humano inmortal y perfecto se asocia con la aplicación práctica de los conocimientos del mapa del genoma humano. La búsqueda de la raza perfecta buscada hace años por Hitler resulta ser una aspiración de la raza humana ahora encarnada en el proyecto del genoma humano.
5. En la identificación forense, con relación a posibles sospechosos de la comisión de delitos, el ADN puede conducir a liberarlos de cualquier responsabilidad cuando estas personas fueran acusadas de la comisión de hechos delictivos, para identificar

víctimas de catástrofes, paternidad y otras relaciones familiares, identificar y proteger especies en peligro, detectar bacterias que pueden solucionar problemas como el agua, aire, alimentos, determinar compatibilidad de órganos donantes en programas de transplante, determinar el pedigrí en ganados y para autenticar productos de consumo como caviar, vinos, etc.

6. En Guatemala no existe legislación que regule los experimentos científicos con relación al genoma humano.
7. A Guatemala pueden venir científicos o empresas dedicadas a los experimentos relacionados con el genoma humano, y pueden actuar con libertad en virtud de que no existe una ley reguladora.
8. El experimento científico de clonación con seres humanos se puede hacer en Guatemala, en virtud de que no está prohibido y no existe regulación legal. “Guatemala es entonces un paraíso para hacer experimentos genéticos.”



## RECOMENDACIONES

1. La Universidad de San Carlos de Guatemala, por tener iniciativa de ley, debiera presentar un proyecto de ley para regular la experimentación científica con relación al genoma humano, en el proyecto de ley debe quedar asentada la prohibición de hacer experimentos genéticos con seres humanos.
2. En el proyecto de ley deben quedar plasmados los tipos de experimentos, permitidos y crear una junta de supervisión para revisar el cumplimiento de la ley.
3. El proyecto de ley con respecto a la investigación científica del genoma humano, debe ser consensuado con diferentes sectores (Estado, sociedad civil, médicos, científicos, abogados, etc.)
4. En este mismo proyecto de ley debe regularse lo relativo a la bioética, para que los científicos actúen con ética en los experimentos, e imponer sanciones a quienes violen los preceptos legales de la misma.
5. El proyecto de ley debe contener sanciones penales y civiles a quienes violen la misma.
6. Debe exigirse declaración jurada cuando se proceda a la investigación científica genética para comprometer al investigador sobre los experimentos a realizar.



## BIBLIOGRAFÍA

ALCALÁ-ZAMORA, Carlos y Niceto, Castillo. **Cuestiones de terminología procesal**. Guadalajara, México: Ed. Instituto de Investigaciones Jurídicas, 1996.

ALVARADO VELLOSO, Adolfo. **Introducción al estudio del derecho**. Buenos Aires, Argentina: Ed. Ribinzal Culzoni, 1994.

BACRE, Aldo. **Teoría general del proceso**. Buenos Aires, Argentina: Ed. Abeledo Perrot, 1994.

CABANELLAS, Guillermo. **Diccionario enciclopédico de derecho usual**. Buenos Aires, Argentina: Ed. Heliasta, 1979.

CABRERA ACOSTA, Benigno. **Teoría general del proceso y de la prueba**. Bogotá, Colombia: Ed. jurídicas Gustavo Ibáñez, 1996.

DEVIS ECHANDIA, Hernando. **Nociones generales de derecho procesal civil**. Madrid, España: Ed. Aguilar, 1996.

FISHER, Joschka. **¿Hacia una bioética mundial?** Berlín, Alemania: Ed. Ministerio federal de relaciones exteriores, 2002.

FUNDACIÓN TOMAS MORO. **Diccionario jurídico espasa**. Madrid, España: Ed. Espasa Calpe, S.A. 1999.

GRACA, Machel. **Los retos**. (s.l.i): Ed. Adis. Soweto, 2000.

<http://www.gene-watch.org/programs/cloning/germline-position.html>

KATZ ROTHMAN, Bárbara. **Una escéptica socióloga en el bravo nuevo mundo, género y sociedad**. Nueva Cork, Estados Unidos: Ed. Universitarias, 1998.

KASS LEÓN, Robert. **El significado moral de la tecnología genética.** Chicago, Estados Unidos: Ed. Universidad de Chicago, 1999.

LARIOS OCHAITA, Carlos. **Derecho internacional privado.** Guatemala, Guatemala: Ed. Llerena, 1998.

MARANTO, Gina. **La búsqueda de la perfección: el camino para engendrar mejores seres humanos.** Nueva York, Estados Unidos: (s.e) 1996.

Microsoft Corporation. **Ácido desoxirribonucleico.**  
Enciclopedia Microsoft en carta 2000. Microsoft Corporation.

MUÑOZ, Nery Roberto. **El instrumento público y el documento notarial.** Universidad de San Carlos de Guatemala; Guatemala: Ed. Llerena, 1994.

Naciones Unidas, **Principios de orientación general.** Nueva Cork, Estados Unidos: Ed. Guidelines. 2002.

OSSORIO, Manuel. **Diccionario ciencias jurídicas, políticas y sociales.** Buenos Aires, Argentina: Ed. Heliasta S.R.L., 1981.

PALLARES, Eduardo. **Diccionario de derecho procesal civil.** México, México: Ed. Porrúa S.A. 1993.

PAREDES KRESS, Rafael. **La necesidad de un código de ética para el notario.** Guatemala, Guatemala: Ed. M.R. de león. 2001.

REYES, Sergio. **La prueba de ADN sin contradicción.** Buenos Aires, Argentina: Ed. Científicas, 2000.

ROCHA REYES, Adalberto. **ADN mejor alternativa.** San José, Costa Rica: Ed. Nuestro Mundo, 2001.

SOPENA, Ramón. **Diccionario enciclopédico ilustrado sopena.** Barcelona, España: Ed. Ramón Sopena S.A., 1994.

WALLACE, Douglas, C. **Fragmento de función normal y patológica del ADN mitocondrial.** California, Estados Unidos: Ed. California, 2000.

### **Legislación:**

**Constitución Política de la República de Guatemala.** Asamblea Nacional Constituyente, 1986.

**Código Procesal Civil y Mercantil.** Enrique Peralta Azurdia, Jefe de Gobierno de la República de Guatemala, Decreto Ley 107, 1965.

**Código Civil.** Enrique Peralta Azurdia, Jefe de Gobierno de la República de Guatemala, Decreto Ley 106, 1964.

**Código Penal.** Congreso de la República de Guatemala, Decreto número 17-73, 1973.

**Código Procesal Penal.** Congreso de la República de Guatemala, Decreto número 51-92, 1992.

**Código de Notariado.** Congreso de la República de Guatemala, Decreto Número 314-1947.