



V Congreso virtual de Ciencias Morfológicas

V Jornada Científica de la Cátedra Santiago Ramón y Cajal

## **TERAPIA GÉNICA: ¿DESTRUCCIÓN O ESPERANZA?**

**Julia María Martínez Lima<sup>I</sup>. Aleida Mireya Lavandero Espina<sup>II</sup>**

<sup>I</sup>Especialista Primer Grado en Estomatología General Integral. MsC en Atención Urgencias Estomatológicas. Profesor Auxiliar. Departamento Ciencias Biomédicas, Facultad de Estomatología. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Cuba [juliamml@infomed.sld.cu](mailto:juliamml@infomed.sld.cu)

<sup>II</sup>Especialista Segundo Grado en Bioquímica Clínica. MsC en Bioquímica General. Profesor Auxiliar. Departamento Ciencias Biomédicas. Facultad de Estomatología. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. Cuba. [aleidamir@infomed.sld.cu](mailto:aleidamir@infomed.sld.cu)

### **Introducción:**

El desarrollo vertiginoso que han alcanzado en las últimas décadas las Ciencias Biomédicas, entre ellas la Genética, la Bioquímica y otras ramas de las mismas, han puesto en manos de los investigadores y profesionales de la Medicina, instrumentos que permiten, bien manejados, brindar una esperanza para la vida de la especie humana. La tecnología médica es ahora capaz de introducirse en los eventos más íntimos del ser humano: el origen de su vida, el inicio y calidad de la misma, la salud y la enfermedad, el sufrimiento, el dolor y la muerte. Las perspectivas que aún se avizoran en este campo, resultan verdaderamente impresionantes<sup>1,2</sup>.

En la actividad científica existe una tendencia manifiesta a aplicar toda la capacidad técnica de que se dispone. Esta compulsión de hacer efectivo todo poder de realización, en ocasiones ciega a las implicaciones sociales y éticas que aparecen. La descodificación y manipulación del genoma humano prometen suministrar las instrucciones operativas del cuerpo y crear una revolución en la detección, prevención y tratamiento de trastornos que van desde el cáncer hasta la depresión y el envejecimiento, además sentarán las bases para la predicción de la salud del hombre y

para la remanufacturación y clonación de la especie. Al mismo tiempo amenazan con socavar la privacidad y lo que es peor; en este mundo polarizado, donde la ciencia y las tecnologías de punta son privilegio de unos pocos, puede conducir a la discriminación genética.<sup>3,4,5</sup>

El impacto de estas tecnologías sobre la humanidad, exige de forma urgente el examen a fondo de los fundamentos de la ética que no podemos eludir<sup>6</sup>.

El objetivo de este trabajo es precisamente la valoración de las ventajas y consecuencias negativas de una de estas tecnologías: la Terapia de Genes.

## **Desarrollo:**

La Terapia Génica consiste en insertar un gen funcional en las células de un paciente humano para corregir un defecto genético o para dotar a las células de una nueva función. Es la consecuencia lógica y deseada del Proyecto Genoma Humano. Constituye la posibilidad de miles de enfermedades hereditarias, que el Proyecto Genoma Humano se ha encargado de describir y cartografiar, puedan ser tratadas y curadas, acabando así con los sufrimientos de millones de personas en todo el mundo.<sup>7,8,9</sup>

El 14 de septiembre de 1990 se efectuó un experimento que demostró que, escribiendo sobre ciencia, no se puede decir "nunca jamás". Un equipo de cuatro investigadores médicos en Maryland, inoculó glóbulos blancos genéticamente modificados a una niña de cuatro años que padecía inmunodeficiencia severa combinada (deficiencia de la proteína adenosina deaminasa). A los ocho meses del primer tratamiento, la que fuera niña burbuja patinaba sobre hielo y tomaba clases de baile, sin embargo, El 17 de septiembre de 1999, el joven Jesse Gelsinger, de 18 años de edad, falleció como resultado de su participación voluntaria en un experimento de terapia genética, convirtiéndose así en la primera víctima humana conocida de esta tecnología.

A pesar de la realidad indiscutible de la promesa que la Terapia Génica constituye para aquellos que sufren enfermedades genéticas, la experiencia de Jesse ilumina varios elementos importantes de la terapia de genes que deben ser seriamente considerados por las agencias gubernamentales, los científicos y el público en general como evidencia de la necesidad de regular o supervisar esta tecnología.<sup>10</sup>

Nos enfrentamos a una revolución en la que el hombre tiene la posibilidad de transformarse a sí mismo y controlar su propia evolución biológica. El conjunto de

actitudes, convicciones, creencias morales, religiosas y formas de conducta que rigen actualmente en las diferentes sociedades, son insuficientes para entender y aceptar las consecuencias que los avances biotecnológicos plantean en el campo de la ingeniería genética aplicada a la Medicina, por lo que resulta imprescindible un profundo debate ético sobre la utilización de estas tecnologías.

El progreso en el campo de la Biomedicina, y en particular en el de la Terapia Génica, ha abierto interrogantes que suscitan gran incertidumbre en diversos sectores de la sociedad, respecto al alcance y límite de esos avances científicos. A esta situación se suma que en muchos países no existen marcos regulatorios para estas actividades, por lo que los científicos deben autorregularse de acuerdo con sus propias creencias y convicciones.

Dado que el proceso de investigación y acumulación de conocimiento no debe estar limitado en sí mismo, es la aplicación abusiva de las diversas tecnologías biomédicas lo que genera preocupación. Por lo tanto, es fundamental que la sociedad se informe sobre todos los aspectos relacionados con la terapia génica, y a partir de ello promover un debate para contestar las nuevas preguntas que se plantean.<sup>11</sup>

El interés comercial de las corporaciones en la terapia de genes se vuelve aún más inquietante cuando es considerado conjuntamente con el hecho de que, en muchos países, las personas están literalmente haciendo fila para ser usados como sujetos en las pruebas clínicas. La terapia de genes es alentadora para las personas que desesperadamente buscan una esperanza de curación. Es una tecnología comercializada como una cura para las enfermedades genéticas, enfermedades que por lo general llevan al sufrimiento, lo cual es enteramente injustificable.

Los constantes avances que se han producido y se continúan validando en el estudio del genoma humano, así como las consecuencias de sus aplicaciones en el ser humano, invitan a mantener un dialogo abierto y permanente sobre sus implicaciones.<sup>12</sup>

La declaración iberoamericana sobre Ética y Genética (Buenos Aires, 1998) reafirma la necesidad de la protección del ser humano en relación con los efectos no deseables del desarrollo científico y tecnológico en el ámbito de la Genética, a través de instrumentos jurídicos internacionales. Las implicaciones que estos avances pueden tener en el

campo de la Genética Humana deben hacernos reflexionar en aspectos como el respeto a la dignidad, a la identidad y a los derechos del hombre, al hecho de que el genoma humano forma parte del patrimonio común de la humanidad como una realidad y no como expresión meramente simbólica y el respeto a la cultura, las tradiciones y los valores propios de los pueblos.<sup>13</sup>

En base a los criterios anteriores, debemos tener en cuenta que los principios éticos que deben guiar las acciones de la Genética Médica son, entre otros, la prevención, el tratamiento y la rehabilitación de las enfermedades como parte del derecho a la salud, la voluntariedad del acceso a los servicios, la realización de las pruebas genéticas en función del bienestar y la salud del individuo, así como el respeto a la autonomía a la hora de decidir las acciones que derivan del diagnóstico, sin descartar la privacidad individual de la información al sujeto. El principio moral por el cual se ha regido siempre el médico en relación con el paciente es el de la beneficencia. El santo y seña de la Medicina ha sido siempre hacer todo lo posible por la salud del enfermo.<sup>14</sup>

Las nuevas tecnologías han creado dudas sobre lo que es beneficioso o no, lo que es éticamente correcto o no y genera así graves conflictos. El conocimiento actual de la genómica supone la posibilidad real de modificar el genoma humano con trascendencia definitiva para el individuo e incluso a nivel de la descendencia. El límite para esta aplicación solo se circunscribe a la disponibilidad de técnicas necesarias, por lo que la aplicación de la Terapia Génica suscita una preocupación de la comunidad que se ve fuertemente ligada a la ética y la bioética.<sup>15</sup>

Carlos Marx señaló que el hombre es un ser natural, corpóreo, sensorial, objetivo, es una criatura que sufre, condicionada y limitada como los animales y las plantas. Pero el hombre no es sólo un ser natural: es un ser natural humano. La sociedad es la unidad consumada de hombre y naturaleza. La naturaleza que se hace historia humana, es la verdadera naturaleza del hombre. La historia misma es una parte real de la historia natural; de la naturaleza que viene a ser hombre.<sup>16</sup>

Lo biológico y lo social existen en el hombre en una unidad que no tiene justificación separar, para comprender qué es lo que determina su naturaleza humana. La herencia de sus antepasados le abre las inmensas posibilidades a la evolución. Esta se realiza y al realizarse se desarrolla y se modifica a medida que el hombre va adoptando y

adquiriendo en su desarrollo individual, por medio de la formación y de la educación, todo lo que ha sido creado como resultado de la evolución histórica de la humanidad.<sup>17</sup>

En la aplicación de la Terapia Génica cabe distinguir intervenciones en células somáticas y en células de la línea germinal. La terapia somática presenta principios éticos más limitados que la terapia germinal. Esto se debe a que la terapia por transferencia génica somática afecta solo al paciente enfermo. Sin embargo, existe un consenso a favor de su aplicación, siempre y cuando los beneficios sean mayores que los riesgos y justifiquen estos últimos. La aplicación de la Terapia Génica somática está acompañada de numerosos riesgos, por esta razón, en muchos países se han establecido comités de evaluación ética y de seguridad en la experimentación clínica. Todos estos comités se rigen por normas, cuyo cumplimiento es obligatorio cuando se aplica esta ciencia.

En el uso de esta tecnología se ponen de manifiesto los principios de autonomía, beneficencia y justicia. La obtención del consentimiento libre e informado del paciente, estableciendo claramente los riesgos del procedimiento, así como el mantenimiento de la confidencialidad de los datos, son aspectos clave y necesarios para mantener el principio de autonomía.<sup>11,18,19</sup>

Para respetar la beneficencia se deben sopesar los beneficios y riesgos del procedimiento, y los beneficios que se obtengan con el procedimiento deben justificar los riesgos. La solución en este sentido depende de la erradicación de las diferencias entre la medicina de ricos y pobres, situación que es en el mundo actual una realidad indiscutible, exceptuando algunos países. Sin embargo, en estos, determinadas situaciones socioeconómicas limitan el desarrollo de esta tecnología, aun cuando los recursos humanos están debidamente preparados y se tenga claro que es el hombre y su salud la prioridad principal, como es el caso de nuestro país.<sup>4</sup>

La manipulación genética en células embrionarias, por el momento, no tiene gran demanda práctica, además de que despierta muchas consideraciones científicas y éticas. Los defensores de este tipo de terapia plantean como ejemplo su aplicación en el caso de que se desee evitar la transmisión a su descendencia de una enfermedad heredada de modo recesivo; pero, en este caso, parecería más lógico permitir la implantación de un embrión normal en lugar de intentar la corrección de un embrión afectado.

Respecto al uso de esta tecnología en células germinales, no existe aún gran experiencia que permita predecir las consecuencias de su aplicación. Por estas razones, la terapia germinal plantea problemas éticos y jurídicos más complejos que la terapia que se realiza en células somáticas. Aunque la terapia germinal en el futuro pueda contribuir a erradicar defectos genéticos en las estirpes intervenidas, también tendrá efectos de modificación definitiva del componente genético intervenido y de transmisión a las generaciones sucesivas, cuya trascendencia para la especie humana no se conoce todavía con precisión ni es posible, por lo mismo, controlar sus potenciales efectos negativos, en su mayoría todavía desconocidos. Es por ello que una necesidad de la Terapia Génica germinal es el consentimiento informado. La pregunta es si tenemos derecho a decidir por las generaciones futuras. Se ha planteado que la Terapia Génica germinal viola la dignidad humana porque cambia el contenido genético de las siguientes generaciones, cuyo consentimiento no puede ser obtenido y cuyo interés es difícil de dilucidar. También afectaría la integridad del patrimonio genético humano, seleccionando y determinando características de las futuras generaciones.<sup>19,20</sup>

La esencia social del hombre es una categoría abarcadora y sintética. Cuando se compartimenta se debilita. Reducir la idea del perfeccionamiento y crecimiento humano de la especie a la manipulación de sus características biológicas, es ignorar la esencia del hombre como ser social. De ahí que resulta una premisa el empleo de procedimientos seguros, confiables y plenamente validados. Si el propósito es prevenir el sufrimiento humano y la muerte prematura (y dado que éstos son valores universales y, por tanto, no requieren previo consentimiento), sería lógico actuar en beneficio de generaciones futuras. En este caso, prevalecería el principio de beneficencia sobre el de autonomía.<sup>4,8</sup>

La Terapia Génica podría ser usada para conseguir una mejoría genética. La aceptación en la sociedad de la mejoría genética llevaría, con seguridad, a la discriminación y a la devaluación de ciertas categorías de personas cuyos genes no se considerarían dignos de imitar. No hay criterio objetivo, libre de prejuicios, que pueda establecer qué cualidades son mejores que otras. Si se tuviese acceso libre a esta técnica, existe el peligro de utilizarla para dar ventaja a ciertos privilegiados. Se podría, por ejemplo, incrementar la inteligencia de ciertas personas o mejorar las capacidades físicas de atletas. Fácilmente sería una forma de ejercer discriminación. Habría un reforzamiento

biológico de las distinciones de clase, ya que, con toda seguridad, el mejoramiento genético estaría sólo al alcance de aquellos que pudieran pagarlo.

Esta técnica podría ser usada para seleccionar ciertas características humanas y crear una clase social, con la correspondiente devaluación de otras características que no serían adecuadamente valoradas. No se avizora aun cómo podría salvarse el principio de justicia equitativa, sobre todo si lo medimos a nivel internacional. Además, hay que añadir que, en el estado actual de la tecnología, no se justifica la mejoría genética porque se pueden producir daños irreversibles en el organismo. Sólo se justifica emplear la ingeniería genética en el caso de intervenciones terapéuticas de aquellas enfermedades que amenazan la vida de las personas.<sup>21,22</sup>

### **Conclusiones:**

- 1.** El bienestar del hombre debe ser el objetivo que prime en la aplicación de las nuevas tecnologías, a lo cual se añade la necesidad evidente de aliviar el sufrimiento humano y de respetar su autonomía para la toma de decisiones.
- 2.** Es necesario que los procederes estén legislados, en base a principios éticos que prioricen a la especie humana y su mantenimiento siendo necesario articular los medios y fines en las políticas que deben contribuir a diseños estratégicos que hagan humanos y sostenibles los esfuerzos.
- 3.** La sociedad debe estar informada, de modo que el hombre conozca con claridad las ventajas y desventajas de los procederes donde el hombre comprenda cuáles son los conflictos -legales, éticos, religiosos y sociales que se plantean y así participar en un debate que nos compete a todos.
- 4.** Evitar que las nuevas tecnologías derivadas del quehacer científico sean una vía para la destrucción de nuestra especie y sí una puerta a la esperanza que es derecho indiscutible del hombre.

## Referencias bibliográficas:

1. Lorda, P.S. Un nuevo marco histórico para una nueva disciplina: La bioética. Med.Clin.(Barc)105: 583-597,1995.
2. Cayón Somacarrera, S. (2017). Terapia génica: estado actual y perspectivas. <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/11618/Cayon%20Somacarrera%20Silvia.pdf?sequence=4>.
3. Cassinelli María Teresa Rotondo de. Introducción a la bioética. Rev.Urug.Cardiol. [Internet]. 2017 Dic [citado 2020 Sep 09] ; 32( 3 ): 240-248. Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-04202017000300240&lng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-04202017000300240&lng=es). <http://dx.doi.org/10.29277/ruc/32.3.4>.
4. Furtado Rafael Nogueira. Edición génica: riesgos y beneficios de la modificación del ADN humano. Rev. Bioét. [Internet]. 2019 June [cited 2020 Sep 10] ; 27( 2 ): 223-233. Available from: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1983-80422019000200223&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-80422019000200223&lng=en). Epub July 01, 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/1983-80422019272304>.
5. Papp, Z. Professional and ethical challenges in reproductive biology and genetics at the beginning of the new millennium. [Internet]29 jul. 2020 [citado 2020 Sep 09] Orvosi Hetilap 141(24):1327-42. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/12383621\\_Professional\\_and\\_ethical\\_challenges\\_in\\_reproductive\\_biology\\_and\\_genetics\\_at\\_the\\_beginning\\_of\\_the\\_new\\_millennium](https://www.researchgate.net/publication/12383621_Professional_and_ethical_challenges_in_reproductive_biology_and_genetics_at_the_beginning_of_the_new_millennium).
6. Santaló-Pedro Josep. Edición genómica. La hora de la reflexión. Rev. Bioética y Derecho [Internet]. 2017 [citado 2020 Sep 10] ; ( 40 ): 157-165. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1886-58872017000200012&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1886-58872017000200012&lng=es).
7. López Espinosa José Antonio, Lugones Botell Miguel. Avances de la medicina en el siglo XX. Rev Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2002 Ago [citado 2020 Sep 09] ; 18( 4 ): 245-247. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252002000400001&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252002000400001&lng=es).



8. Sánchez González Sonia R. Proyecto genoma humano visto desde el pensamiento de la complejidad: implicaciones bioéticas. *Acta bioeth.* [Internet]. 2008 [citado 2020 Sep 10] ; 14( 2 ): 142-147. Disponible en: [https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-569X2008000200003&lng=es](https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-569X2008000200003&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S1726-569X2008000200003>.
9. Genotipia.com. Megía, González. Rubén. El Proyecto Genoma Humano. [Internet]. junio 26, 2020 [citado 2020 sep 10] Medigene Press (Genotipia)Valencia. Disponible en: <https://genotipia.com/pgh/>.
10. Osorio, José Henry. Cuestionamientos éticos relacionados con la terapia génica para el tratamiento de enfermedades hereditarias. *Revista Luna Azul* [Internet]. 2011; (32): 114-120. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=321727234010>
11. APA. Bergel, S. D. (2017). El impacto ético de las nuevas tecnologías de edición genética. *Revista Bioética*, 25(3), 454-461.
12. Capella, V. B. (2016). La revolución de la edición genética mediante crispr-cas 9 y los desafíos éticos y regulatorios que comporta. *Cuadernos de bioética*, 27(2), 223-239.
13. Álvarez, M. Á. B. (2019). El derecho a la información veraz y la libertad de investigación ante los nuevos avances de la biotecnología: el caso de CRISPR-Cas de edición genómica. *Boletín de la Real Sociedad Española de Historia Natural*, (113), 6.
14. Lacadena, J. R. (2017). Edición genómica: ciencia y ética. *Revista Iberoamericana de Bioética*, (3), 1-16.
15. García, R. Terapia génica. Perspectivas y consideraciones éticas en relación con su aplicación. *Rev haban cienc méd La Habana*. Vol. VII. No 1, ene-mar., 2008.
16. Marx, C. Manuscritos económicos y filosóficos de 1844. Edit Pol, La Habana, 1965.
17. Rubinstein, SL. El desarrollo de la Psicología principios y métodos. E.N.C. La Habana, 1964.
18. Rodríguez Yunta Eduardo. Terapia génica y principios éticos. *Acta bioeth.* [Internet]. 2003 [citado 2020 Sep 10] ; 9( 1 ): 69-79. Disponible en: [https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-569X2003000100007&lng=es](https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-569X2003000100007&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S1726-569X2003000100007>
19. Bueren JA, Gracia D. Terapia génica en línea germinal: Aspectos científicos y éticos. In: Ayuso C, Dal-Ré R, Palau F. *Ética de la investigación de las enfermedades raras*. Madrid: Ed. Ergon; 2016.15-cap-10.
20. UNESCO International Bioethics Committee. Report of the IBC on updating its reflection on the human genome and human rights. SHS/YES/IBC-22/15/2 REV.2 Paris, 2 October 2015.

- 21.** Miranda, R. J. P. (2019). Los riesgos biotecnológicos frente al Derecho. Alegatos, 16(52), 455-468.
- 22.** Ramón Fernández, F. (2019). Del hermano medicamento o salvador a la terapia génica: cuestiones legales respecto a la situación del menor ante los nuevos avances biomédicos. Revista de derecho, empresa y sociedad, (14), 69-100.