

PATENTAMIENTO DE GENES Y SECUENCIAS

SALVADOR D. BERGEL¹

Concluida la secuencia del genoma humano, uno de los temas pendientes, de mayor gravitación en el plano de lo ético y lo jurídico es el relativo a la apropiación de la información genética.

Para ubicarnos en el tema debemos considerar tres puntos gravitantes:

a) Descubrimiento/Invención

Con el advenimiento de las nuevas biotecnologías el tema adquiere un protagonismo relevante. Tal como lo sostuvo la GAIEB de la Comisión Europea, la distinción tradicional entre descubrimiento (no patentable) e invención (patentable) revela en el dominio de la biotecnología una dimensión ética particular.

Resultado de esta distinción es que los conocimientos referentes al cuerpo humano o a sus elementos pertenecen al dominio de los descubrimientos científicos y no pueden ser patentados. A este respecto debe precisarse que el simple conocimiento de la estructura parcial o total de un gen no puede ser objeto de una patente.

La claridad de este esquema parece hoy desdibujado por la necesidad de lograr una mayor protección en el área de investigaciones biotecnológicas so pretexto de un mayor nivel de inversiones económicas por parte de las empresas comerciales.

Asistimos de esta forma a la creación de una zona gris entre estas dos categorías conceptuales, que en definitiva se orientan a facilitar la tendencia cada vez más difundida de otorgar derechos de propiedad industrial sobre simples descubrimientos, para reserva de áreas de mercados futuros.

b) El principio de no comercialización del cuerpo humano y sus partes.

Casi pareciera una cuestión trivial que no puede generar contradicción alguna la prohibición de comercialización del cuerpo humano. Desde siempre y aún al margen del derecho de propiedad industrial se ha sostenido como cuestión de principio la no comercialidad del cuerpo

humano, siendo la exclusión de patentamiento un derivado natural de esta consideración.

Cuando descendemos al gen pareciera que el tema de los «elementos» del cuerpo humano lo complica y que es posible escindir en el campo de la propiedad industrial un gen o una secuencia parcial de la estructura del cuerpo. No obstante -y tal como lo señalara el Comité Nacional de Ética de Francia- lo que se diga del gen a propósito de la propiedad industrial podría -si no se tiene cuidado- fragilizar las reglas que ponen al ser humano «fuera del comercio», punto al que no hay que tratar de llegar.

c) El libre acceso al conocimiento del genoma humano.

Por tratarse de conocimientos relativos a la persona humana, estrechamente relacionados con su salud y bienestar, constituye un imperativo ético el asegurar el libre acceso a los avances de la investigación sobre el genoma.

El conocimiento sobre el genoma humano, lo ha señalado el Comité de Ética francés, está ligado a la naturaleza del ser humano; en este punto fundamental es necesario que para su bienestar futuro no pueda ser apropiado en forma alguna. El debe estar abierto a la comunidad de los investigadores, debe quedar disponible para la humanidad en su conjunto, recordando que para la Declaración Universal de la UNESCO sobre el Genoma Humano, éste es en un sentido simbólico «patrimonio de la humanidad».

Tal como se puede apreciar la posibilidad de patentar genes o secuencias parciales de genes es contraria a los principios básicos del derecho de patentes, por tratarse -en el mejor de los supuestos- de simples descubrimientos. Es contraria al universalmente reconocido principio de no comercialización del cuerpo humano -en tanto los genes son un elemento del cuerpo humano - y es contraria por último al libre acceso al conocimiento del genoma humano, cuyo fundamento ético es innegable.

No obstante ello, las Oficinas de Patentes de los países industrializados (en especial Estados Unidos, Japón, y los que componen la Comunidad Europea) han

¹s.bergel@ezabog.com.ar

permitido y siguen permitiendo patentar genes y secuencias de genes priorizando indudables intereses económicos.

El futuro de la investigación

Tal vez uno de los problemas más graves generados por las políticas de patentamiento es el relativo al futuro de la investigación científica.

Al pretender patentar secuencias de genes sin siquiera conocer su función o utilidad lo que se está haciendo es inferir un golpe mortal a la investigación, ya que en el futuro la posibilidad de investigar u obtener alguna invención sobre el material patentado y sus extensiones -conforme a los criterios amplios con que se manejan las Oficinas de Patentes- estará vedado para otros investigadores, los que se verán expuestos a litigios sobre patentes o en el mejor de los casos a obtener patentes dependientes que reconocerán derechos patrimoniales a quienes obtuvieron esa «reserva de mercado» al margen y por encima de los principios con los que tradicionalmente se manejó la propiedad industrial.

Hasta no hace mucho tiempo, el límite entre lo que era un instrumento para la investigación y una invención patentable estaba claramente demarcado. Mientras que un instrumento para la investigación debía ser incor-

porado libremente al acervo científico de la humanidad para servir a futuras investigaciones, una invención patentable partía de presupuestos indiscutibles: ser útil en forma directa e inmediata para satisfacer una concreta necesidad humana.

Hoy, la inclusión de verdaderos instrumentos de investigación a la nómina de invenciones patentables nos enfrenta a un tema delicado: el científico que quiere utilizar dichos instrumentos para avanzar más allá de las fronteras de la ciencia se ve impedido de hacerlo.

Durante los últimos veinte años la investigación sobre materia genética ha dado origen a una gran cantidad de «propiedad intelectual» sometida a protección patentaria. Contar con dicha protección le ha brindado al titular de la patente la oportunidad de influir significativamente tanto en el progreso de la investigación como en el mercado.

Concluimos señalando que los países industrializados deben reflexionar sobre sus políticas en materia de patentes, que resultan contrarias a los intereses generales y sólo apuntan a conceder beneficios económicos en materias que deberían estar al margen de estos intereses.

Nadie se opone al patentamiento de auténticas invenciones. Lo que sucede aquí es que, bajo el manto del derecho de propiedad industrial se pretenden obtener patentes sobre materia que, en el mejor de los casos, exhibe un simple descubrimiento.

**MESA REDONDA:
ASPECTOS ÉTICOS Y JURÍDICOS
DEL PROYECTO GENOMA HUMANO**

MEDICINA (Buenos Aires) 2000; 60: 731-733

ASPECTOS ETICOS DEL PROYECTO DEL GENOMA HUMANO

VICTOR B. PENCHASZADEH

Profesor Titular de Pediatría del Albert Einstein College of Medicine y Jefe de la División de Genética Médica del Beth Israel Medical Center, Centro Colaborador de la Organización Mundial de la Salud para Genética Comunitaria y Educación.

Los impresionantes adelantos en genética humana de las últimas dos décadas presagian un cambio paradigmático, si no una revolución, en la forma como se practicará la medicina en el siglo 21. El Proyecto del Genoma Humano, un emprendimiento billonario de los países industrializados encabezados por Estados Unidos e Inglaterra, fue lanzado en 1990 con el objetivo de mapear y determinar la secuencia de todos nuestros genes. Para mediados de 2000 ya se mapearon cerca de 40.000 genes, incluyendo mas de 1.000 genes relacionados con enfermedades. En junio de 2000, se anunció un borrador aproximado de la secuencia del 90% del genoma, mientras que para el 2003 se habrá terminado de secuenciar la totalidad del genoma con una fidelidad del 99.99%. (Detalles de este progreso pueden seguirse en www.ncbi.nlm.nih.gov).

Además de identificar los genes cuyas mutaciones son la base de las 1.000 o mas enfermedades hereditarias conocidas, se están descubriendo genes con mutaciones predisponentes para enfermedades comunes de etiología compleja como las distintas formas de diabetes, diferentes tipos de cáncer, enfermedades cardiovasculares, enfermedades mentales, etc. Estos, sin embargo, serán recién los primeros pasos de un largo camino para identificar los numerosos y complejos pasos que median entre una mutación en un gen y el desarrollo de una enfermedad. Para cada gen, se deberá determinar la función del producto génico normal, y establecer cómo las mutaciones influyen en la interacción de ese producto con factores ambientales, predisponiendo a desarrollar enfermedades específicas. También se deberá establecer cómo actúa el medio ambiente sobre el material genético, tanto en la producción de mutaciones como en la modulación de la función de genes normales y defectuosos.

Si bien la información genómica permitirá una mejor comprensión de las bases moleculares de las enfermedades, todavía es prematuro predecir cuándo estos adelantos se traducirán o no en un mejoramiento de la salud de las personas. En efecto, conocer la identidad de un gen determinante de una enfermedad no es suficiente para incidir en su prevención o tratamiento, como lo prueban los casos de la mutación que determina anemia falciforme y de los genes de la fibrosis quística y la enfermedad de Huntington. Seguramente esto será aún mas difícil en el terreno de las predisposiciones a enfermedades complejas, en las que el efecto de los genes es menos penetrante y los factores ambientales mas decisivos.

Los conocimientos genómicos se están traduciendo ya en mejores métodos diagnósticos basados en análisis directos del ADN, aplicables para confirmar una sospecha clínica de enfermedad genética y para el diagnóstico prenatal en casos de riesgo genético reproductivo elevado. Las pruebas genéticas también pueden aplicarse a niños y adultos asintomáticos, que pueden haber heredado de un progenitor una mutación causal de una enfermedad genética, y que podrían desarrollar la enfermedad en cuestión en el futuro. También es posible que se detecten mutaciones que otorguen una predisposición genética a desarrollar, en interacción con factores ambientales, alguna de las numerosas enfermedades de etiología compleja, como el cáncer de mama, la enfermedad de Alzheimer o la arteriosclerosis coronaria. En cambio, se tardará mucho mas para que el conocimiento genómico se traduzca en medidas preventivas y terapéuticas efectivas y eficaces. Esta brecha entre capacidad diagnóstica y predictiva, por un lado, y la falta de intervenciones preventivas y terapéuticas, por el otro, es una de las fuentes de conflictos éticos derivados del Proyecto del Genoma Humano.

La aplicación actual mas corriente de la genética sigue siendo el asesoramiento genético a individuos y parejas en riesgo de padecer o transmitir una enfermedad

Postal Address: Victor B. Penchaszadeh, 350 East 17th Street, Nueva York, NY 10003, USA

e-mail : vpenchas@bethisraelny.org

genética a la descendencia. La práctica del asesoramiento genético se ha visto potenciada por los adelantos en el conocimiento del genoma humano, dado que el número de genes asociados a enfermedades pasibles de ser analizados molecularmente crece en forma muy acelerada, sumando hoy más de 700 (www.genetests.org). Los principios éticos del asesoramiento genético incluyen: a) el respeto a la dignidad e inteligencia básica de las personas, y a sus decisiones médicas y reproductivas, particularmente las relacionadas con iniciar, proseguir o interrumpir un embarazo cuando existe riesgo genético o cuando se comprueba un problema genético en el feto por un diagnóstico prenatal; b) brindar información lo más objetivamente posible, evitando la influencia de los valores personales del profesional sobre el usuario (asesoramiento no-directivo); c) protección de la privacidad de la información genética frente a intrusiones externas injustificadas (compañías de seguros, empleadores, etc); d) contribuir a la desmistificación del público en genética, mediante la educación.

La presión de intereses comerciales, combinada con la falta de conocimiento de los profesionales de salud y la mistificación de la genética por parte de los medios de difusión, contribuyen a generar ansiedad en el público y en los médicos, que se traduce en la indicación de pruebas genéticas de manera poco racional, sin valorar los beneficios y perjuicios potenciales para los pacientes y sus familiares. Los riesgos psicológicos y de vida determinados por el conocimiento de una predisposición genética a una enfermedad sin prevención o tratamiento son muy reales y han sido documentados en cáncer de mama y demencia de Alzheimer, entre otras. Los riesgos médicos, éticos y sociales de las pruebas genéticas han sido analizados por un Comité Asesor de Pruebas Genéticas de Estados Unidos, planteando la necesidad una supervisión muy estricta de la introducción de estos análisis en el mercado (ver: *Enhancing the Oversight of Genetic Tests*, en: www4.od.nih.gov/oba/sacgt.htm). Además, se han documentado instancias de estigmatización social, pérdida de pólizas de seguro o de empleo a causa de pruebas genéticas «positivas». Estas conductas revelan una profunda ignorancia sobre la baja penetrancia, y por ende valor predictivo, de la mayoría de mutaciones predisponentes para enfermedades multifactoriales, lo que a su vez es producto de concepciones reduccionistas y determinísticas que aún impregnan las investigaciones sobre el genoma humano. Y lo que es más grave aún, implican una violación al derecho a la salud y a una elemental norma de solidaridad social. La reciente denuncia de la discriminación laboral por causas genéticas por parte del gobierno de Estados Unidos ha revelado que esta práctica lamentablemente

ocurre más de la cuenta. Las normas éticas a seguir en la aplicación de pruebas genéticas en la práctica médica incluyen: a) deben ser voluntarias y no impuestas; b) deben estar precedidas por información adecuada sobre el propósito de las mismas, así como las implicancias de los diversos resultados posibles; c) sus resultados no deben ser divulgados a terceros sin el consentimiento explícito del paciente; d) los resultados desfavorables deben ser seguidos por asesoramiento genético y el ofrecimiento de métodos de prevención o tratamiento, si existen; e) en raros casos de conflictos sobre el mejor interés del individuo o la sociedad, debe estimularse una solución adecuada evitando la coerción; f) el tamizaje de recién nacidos para enfermedades genéticas puede obviar el requisito de voluntariedad, si se cumplen otras condiciones (enfermedad grave, con tratamiento efectivo sólo si comienza en el recién nacido, etc).

Un problema ético de primera magnitud en genética humana es el patentamiento de genes y secuencias génicas por parte de empresas comerciales, universidades y gobiernos. Esta práctica debe ser condenada éticamente pues es un travestimiento de la doctrina de propiedad intelectual de inventos, que se aplica a descubrimientos de conocimientos naturales simplemente con el objetivo de reservar mercados para la explotación comercial. Esta práctica está afectando la competitividad de la investigación científica y la libertad de acceso al conocimiento, e indefectiblemente limitará el acceso a los posibles beneficios médicos de la genética humana sólo a los sectores más pudientes.

Como todas las actividades del hombre, la investigación del genoma humano y sus aplicaciones ocurren en contextos sociales e históricos determinados. El contexto mundial actual se caracteriza por extremas desigualdades sociales y económicas entre países ricos y pobres, y entre minorías ricas y mayorías pobres, tanto en los países industrializados como en los subdesarrollados. Esto genera inequidades en el acceso a los beneficios del saber médico. Es por ello que, a los dilemas éticos en salud propios de la injusticia social y la inequidad imperantes, el Proyecto del Genoma Humano agrega tensiones éticas propias de la aplicación de una tecnología genética que por ahora sólo ofrece diagnósticos y predicciones poco definidas en ausencia de beneficios médicos claros. Es fundamental desmistificar a la genética en la mente del público y de los profesionales de salud para asegurar que la tecnología genética se aplique efectivamente para el bienestar y la salud de la gente y no para beneficio de grandes corporaciones. Esta es una responsabilidad que los profesionales de la salud y los investigadores en genética humana no podemos delegar.

Lecturas recomendadas

Andrews L, Fullarton JE, Hotzman NA, Motulsky AG, eds. Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy. National Academy Press, Washington, DC, 1993.

Collins F. Medical and societal consequences of the Human Genome Project. *N Engl J Med* 341: 28-37, 1999.

Juengst ET. The ethics of prediction: Genetic and the physician-patient relationship. *Genome Science & Technology* 1: 21-36, 1995.

World Health Organization (1997). Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetic and genetic services. Report of a WHO meeting on ethical issues in medical genetics. Geneva, 15-16 December 1997. Pub. WHO/HGN/GL/ETH/98.1.