



**Consejo Económico
y Social**

Distr.
GENERAL

E/CN.4/Sub.2/2004/38
23 de julio de 2004

ESPAÑOL
Original: INGLÉS

COMISIÓN DE DERECHOS HUMANOS
Subcomisión de Promoción y Protección
de los Derechos Humanos
56° período de sesiones
Tema 6 del programa provisional

CUESTIONES CONCRETAS DE DERECHOS HUMANOS

Los derechos humanos y el genoma humano

**Informe preliminar presentado por la Relatora Especial,
Sra. Iulia-Antoanella Motoc^{*}, ^{**}**

* Este informe se ha presentado con retraso para poder incluir la información más reciente posible.

** Las notas de pie de página se reproducen solamente en el idioma original.

Resumen

La información genética proveniente de las personas es una herramienta valiosa para las investigaciones médicas y la lucha contra la delincuencia. Sin embargo, también se corre el peligro de que allane el camino a la "discriminación genética" por la que se puede denegar a las personas el disfrute de los derechos humanos y libertades fundamentales sobre la base de su constitución genética. Por ejemplo, los solicitantes de empleo o las personas que pretenden contratar un seguro médico pueden ser rechazadas por las variaciones genéticas que se descubren en el curso de las pruebas médicas, aun cuando dicha información no determine que existe un riesgo futuro de enfermedad o discapacidad y que la persona goce de buena salud en el momento de presentar la solicitud.

En el informe se menciona la discriminación genética y se hace referencia a la legislación nacional de diversos países así como a instrumentos internacionales, en particular la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos y la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos.

También se plantea la cuestión del derecho a la confidencialidad. Si bien las investigaciones médicas redundan en beneficios para todos, los particulares a menudo se muestran renuentes a consentir en participar en pruebas genéticas si no se les dan garantías sobre el uso que se hará de la información en el futuro.

Los indígenas y los discapacitados son especialmente vulnerables al uso indebido de la información genética que les concierne. En el primer caso, se teme que se puedan hacer generalizaciones injustas sobre la base de las variaciones genéticas del grupo y no de la persona. También son motivo de polémica las patentes y la comercialización del material genético. En el caso de los discapacitados, se teme que se haga un uso indebido de la ciencia para poner en práctica una forma de "limpieza de las discapacidades" sobre la base de pruebas genéticas prenatales.

En su conclusión, la Relatora Especial insta a que se proteja mejor la confidencialidad y que se controlen y prohíban los usos secundarios de la información genética personal, que se aprueben leyes específicas y que se informe al público sobre la cuestión. Los Estados tienen el deber de explicar, tanto a los investigadores como al público, los usos que se hace de la información genética y sus posibles repercusiones en la sociedad.

INTRODUCCIÓN

1. En su decisión 2004/120, de 21 de abril de 2004, la Comisión de Derechos Humanos, tomando nota de la resolución 2003/4 de la Subcomisión de Promoción y Protección de los Derechos Humanos, de 13 de agosto de 2003, decidió aprobar la decisión de la Subcomisión de designar a la Sra. Iulia-Antoanella Motoc Relatora Especial encargada de hacer un estudio sobre los derechos humanos y el genoma humano basado en su documento de trabajo (E/CN.4/Sub.2/2003/36). Se pidió a la Relatora Especial que presentase su informe preliminar a la Subcomisión en su 56º período de sesiones y su informe definitivo a la Comisión en su 61º período de sesiones. Este informe se presenta de conformidad con dicha petición.
2. La Relatora Especial recuerda la resolución 2003/69 de la Comisión en la cual ésta pidió a la Subcomisión que estudiase la contribución que podría aportar a las reflexiones del Comité Internacional de Bioética acerca del seguimiento de la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos y que informase al respecto a la Comisión en su 61º período de sesiones.
3. En su documento de trabajo ampliado, la Relatora Especial observó que los recientes avances en el ámbito de la genética parecían haber dado lugar a otros conflictos entre el derecho de la salud, la propiedad intelectual y el régimen de los derechos humanos. En ese documento se intentó abordar algunos de estos conflictos desde la perspectiva de los derechos humanos, teniendo en cuenta cuatro cuestiones: el genoma humano, patrimonio común de la humanidad; la manipulación genética de ser humano y los derechos humanos; la discriminación; y los derechos de propiedad intelectual y la genética. El propósito específico de este informe preliminar es examinar la cuestión de la discriminación en la genética, que se examinará a fondo en el informe que se presentará a la Comisión en su siguiente período de sesiones.

I. DISCRIMINACIÓN GENÉTICA: LA BÚSQUEDA DE UNA DEFINICIÓN

4. Los errores genéticos son responsables de entre 3.000 y 4.000 enfermedades hereditarias; desempeñan un papel en el cáncer, las cardiopatías, la diabetes y muchas otras enfermedades comunes. Sin embargo, no toda persona que tiene genes anormales presentará afecciones perceptibles. Numerosos factores ambientales tienen un efecto considerable sobre la salud humana. Esos factores, solos o combinados con un determinado gen, pueden aumentar o reducir el riesgo de que una enfermedad se manifieste en una persona. Los diagnósticos siguen siendo aproximados e imperfectos. Según datos proporcionados por la Comisión Europea, todos los años se realizan en la Unión Europea más de 700.000 pruebas genéticas. Un estudio europeo puso de manifiesto un 30% de errores en las pruebas de diagnóstico moleculares y otras pruebas genéticas realizadas por laboratorios médicos.
5. Las enfermedades provocadas por genes defectuosos pueden tratarse, curarse o modificarse gracias a la genoterapia. Las pruebas genéticas pueden reportar importantes ventajas a la sociedad. Además, los bancos de datos genéticos se multiplican y su número va en aumento en

todo el mundo¹. En los últimos años países como Islandia, Estonia, Letonia, Singapur y el Reino Unido de Gran Bretaña e Irlanda del Norte han creado bases de datos genéticos nacionales a fin de aprovechar los conocimientos adquiridos sobre el genoma humano². Esos datos también proporcionan respuesta a algunas cuestiones -por ejemplo, sobre la paternidad o la identidad de los delincuentes- planteadas por la justicia o la policía.

6. Los datos genéticos son fuente de gran información, pero, como otros aspectos de la revolución genética en curso, también son motivo de inquietud. ¿No se corre el riesgo de allanar el camino a la discriminación genética? ¿No se prestan a usos contrarios a los derechos humanos y las libertades fundamentales? Existe el peligro de reducir la vida humana y las relaciones sociales a su dimensión genética, lo cual puede llevar a la discriminación social. Como dijera el experto francés Axel Kahn, del Instituto Cochin, "Si no tenemos cuidado, estaremos preparando una sociedad en que los derechos de los genes reemplazarán a los derechos humanos". Los descubrimientos genéticos han abierto el camino a nuevos conceptos de discriminación. Como resultado, las personas que temen ser víctimas de una posible discriminación genética pueden renunciar a obtener la información que podría reportar beneficios a su salud y a la de su familia.

7. La discriminación genética representa un trato diferencial de la persona o de su familia en razón de diferencias genéticas reales o supuestas (discriminación social), que se distingue de la discriminación basada en la existencia de síntomas de una enfermedad genética (discriminación médica)³.

¹ In 2002 an international research consortium of several countries including Nigeria, Japan, China and the United States launched a project called the International HapMap. The HapMap hopes to accelerate the discovery of genetic relationships linked to common yet complex diseases such as heart disease, cancer, asthma and diabetes. It involves compiling genetic samples to map the human genome according to haplotypes, blocks of DNA that contain genetic variation. Combining resources from both public and private agencies, the HapMap will be based on 200-400 genetic samples from each of four different populations: the Yorubas in Nigeria, the Japanese, the Han Chinese and individuals in the United States with Northern or Western European ancestry.

² In December 1998, Iceland's Parliament passed legislation creating a national centralized database of health information and DNA samples of the country's citizens. In December 2000, Estonia passed the Human Genes Research Act, setting a legal and ethical framework for the operation of a population genetic database of at least three quarters of the country. In December 2002, Singapore announced the official opening of the Singapore Tissue Network, a national, non-profit tissue and DNA bank that will contribute to a better understanding of human diseases. In September 2003, the United Kingdom Biobank published its first draft of the Ethical and Governance Framework, a protocol for the collection of the DNA samples and medical records of 500,000 volunteers.

³ L. Geller *et al.*, "Individual, Family and Societal Dimensions of Genetic Discrimination: A case study analysis", *Science and Engineering Ethics*, vol. 2-1, 1996, pp. 71-88.

8. La discriminación genética puede distinguirse de la discriminación tradicional basada en la discapacidad en el hecho de que la primera incluye sólo la discriminación de aquellos que obviamente no presentan síntomas en el momento en que se produce el trato discriminatorio. Por lo tanto, la discriminación genética comprende decisiones desfavorables en materia de empleo en contra de un trabajador o un candidato que no presenta síntomas, pero que poseen una enfermedad genética determinada que aún no se ha manifestado⁴. Así pues, la discriminación genética no se basa en la capacidad actual de la persona; el empleador se funda en los resultados de pruebas de detección genéticas para calcular el riesgo de que se produzca una disfunción en el futuro y la carga financiera que representaría⁵. Muchas personas consideran que no las han contratado o que las han despedido porque corrían el riesgo de contraer una enfermedad genética. Otras personas no se atreven a cambiar de trabajo porque temen perder la cobertura de su seguro médico.

9. Una de las formas más comunes de discriminación es la negativa de los aseguradores de dar cobertura médica a determinadas personas sobre la base de sus genes. Las compañías de seguros reúnen y utilizan información médica para predecir el riesgo de una persona de contraer una enfermedad y morir. Utilizan esta información sobre el "riesgo" para determinar qué personas y grupos serán asegurados y a qué precio. Esta información desempeña un papel decisivo en el acceso a la atención de salud.

10. Al igual que en otras esferas análogas, la discriminación afecta en particular a grupos vulnerables como las mujeres, los niños y los indígenas. También se ha producido discriminación cuando los médicos asesoran a sus pacientes sobre las pruebas de diagnóstico prenatal o les dicen que no deberían tener hijos. Los organismos de adopción se han negado a permitir que determinadas personas adoptaran niños sobre la base de su perfil genético⁶.

II. LA DISCRIMINACIÓN GENÉTICA EN LOS INSTRUMENTOS INTERNACIONALES Y NACIONALES

11. En 1997, la Conferencia General de la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO) aprobó la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. La Declaración contiene diversas disposiciones encaminadas a impedir la discriminación genética, como por ejemplo el derecho de todos a que se respeten su dignidad y sus derechos humanos cualesquiera sean sus características genéticas. Por otra parte, "[e]sta dignidad impone que no se reduzca a los individuos a sus características genéticas y que se respete el carácter único de cada uno y su diversidad" (art. 2 b)). La Declaración prohíbe también la discriminación basada en las características genéticas cuya intención o consecuencia

⁴ A. Hsieh, A Nation's Genes for a Cure to Cancer: Evolving Ethical, Social and Legal Issues Regarding Population Genetic Databases, *Columbia Journal of Law and Social Problems*, vol. 137, Spring 2004, p. 359.

⁵ [No text provided.]

⁶ Geller, *op. cit.*

es violar los derechos humanos, las libertades fundamentales y la dignidad humana. También propone normas estrictas para la investigación genética.

12. Además, se ha intentado proteger la confidencialidad genética en el plano internacional, como por ejemplo mediante el Convenio Europeo sobre los derechos humanos y la biomedicina de 1997. En ese instrumento se prohíben todas las formas de discriminación basadas en los caracteres genéticos de una persona y permite la realización de pruebas genéticas de pronóstico sólo con fines médicos. En el Convenio también se fijan las normas para las investigaciones médicas y se reconoce el derecho del paciente a ser informado, pero también a no serlo si así lo prefiere.

13. En su resolución 2001/39, el Consejo Económico y Social instó a los Estados a que garantizaran que nadie fuera objeto de discriminación debido a sus características genéticas y los invitó a que adoptasen medidas para impedir que las personas fuesen objeto de discriminación o exclusión en cualquier esfera, en particular las esferas sociales, médicas o las relacionadas con el empleo, ya fuese en el sector público o en el privado.

14. En octubre de 2003, la UNESCO publicó su Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, instrumento normativo que establece los principios éticos que deben regir la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos. El artículo 7 se refiere a la no discriminación y la no estigmatización en los siguientes términos:

"a) Debería hacerse todo lo posible por garantizar que los datos genéticos humanos y los datos proteómicos humanos no se utilicen con fines que discriminen, al tener por objeto o consecuencia la violación de los derechos humanos, las libertades fundamentales o la dignidad humana de una persona, o que provoquen la estigmatización de una persona, una familia, un grupo o comunidades;

b) A este respecto, habría que prestar la debida atención a las conclusiones de los estudios de genética de poblaciones y de genética del comportamiento y a sus interpretaciones."

Al igual que cuando se mencionan otros "motivos de discriminación" en los documentos de derechos humanos, es necesario ahondar en la interpretación. El objetivo de las disposiciones sobre la no discriminación es prohibir la discriminación que repercute en los derechos humanos, las libertades fundamentales y la dignidad humana.

15. La mayoría de las disposiciones de las legislaciones nacionales que afectan a la confidencialidad y la discriminación genéticas se encuentran en leyes de aplicación más general. Aparecen en las constituciones, las leyes sobre el secreto profesional, un conjunto emergente de leyes provinciales que se ocupan de la información sobre la salud, la protección de los datos y las normas de derechos humanos y el derecho penal. A pesar de que muchas de estas leyes generales se elaboraron sin tener en cuenta la genética, constituyen un marco jurídico importante, si bien incompleto, para tratar de la información genética personal. Sin embargo, el número de leyes y proyectos de ley que se refieren específicamente a la genética va en aumento en los

países desarrollados, principalmente en tres ámbitos: los seguros, el empleo y la medicina forense penal⁷.

16. Algunos países al parecer se muestran renuentes a incorporar una protección específica contra la discriminación genética en la legislación de derechos humanos. Podría ser que no reconocen la necesidad de aplicar un criterio centrado específicamente en la genética o que les preocupan las consecuencias que podría tener la incorporación de un motivo más de discriminación en los documentos legales, a menudo constitucionales. Otros han expresado su preocupación de que al diferenciar en la legislación sobre los derechos humanos la información genética de otros motivos de discapacidad se podría reforzar el determinismo genético: la creencia de que ser portador de una mutación genética concreta tiene un efecto mucho más determinante e inevitable que otros factores sanitarios en la salud, el bienestar y potencialmente incluso el comportamiento de la persona. Esta actitud podría contribuir a la estigmatización de los afectados y a su discriminación, y por ende tener un efecto contrario al buscado⁸.

III. EL DERECHO A LA PRIVACIDAD

17. En vista de que las exigencias en materia de confidencialidad defienden el control directo y total de la información médica por la persona, el problema es cómo mantener los objetivos de hacer avanzar la medicina y mejorar la salud pública si no es a través de la investigación que necesita imperativamente un acceso inmediato, aunque controlado, a la información médica. Las historias clínicas y los tejidos de generaciones de pacientes que se han conservado han resultado ser una fuente excepcional de conocimientos sobre las enfermedades y sus tratamientos.

18. Las dudas actuales sobre la confidencialidad de los datos genéticos es un obstáculo para el avance de las pruebas en ese campo. La política sanitaria no es la única cuestión planteada por el almacenamiento de datos genéticos individuales en bases de datos. El respeto de la autonomía de cada uno puede servir de base para argumentar que las personas no deben verse obligadas a adquirir información genética sobre ellas mismas.

19. Podría incluso decirse que los pacientes, que en todos los casos pueden beneficiarse directamente del fruto de la investigación realizada con la información médica, tienen la responsabilidad ética de hacer una contribución a las investigaciones en curso aportando los resultados de sus experiencias a esta enorme base de datos demográficos.

20. El consentimiento personal es significativamente más fácil de obtener que el colectivo. El consentimiento para realizar la determinación de los genotipos podría incluirse en el conjunto de formularios normalizados sobre el consentimiento y la aceptación de la responsabilidad que se entregan a los donantes de sangre, las personas que van a ser hospitalizadas y los pacientes que

⁷ Trudo Lemmens, Yann Joly and Bartha M. Knoppers, "Genetics and Life Insurance: A Comparative Analysis", *GenEdit*, vol. II, No. 2, 2004, B.M. Knoppers (ed.), Populations and Genetics: Legal and Socio-Ethical Perspectives, Martinus Nijhoff Publishers, Leiden, 2003.

⁸ Ibid.

van a someterse a pruebas o procedimientos quirúrgicos. Sin embargo, cabría preguntarse si el consentimiento global para la determinación de genotipos que otorga un paciente emocionalmente afectado en el momento de su hospitalización puede considerarse realmente fundamentado o voluntario, en particular respecto de los proyectos de investigación que aún no se han elaborado. En realidad, el consentimiento para participar en un proyecto de investigación existente no implica que se consienta al uso de la información genética en investigaciones futuras. Cuando se preserva el anonimato de las muestras con el fin de proteger a los donantes se impide también a éstos saber cómo se utilizarán sus muestras con posterioridad.

21. De conformidad con la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, "para recolectar datos genéticos humanos, datos proteómicos humanos o muestras biológicas, sea o no invasivo el procedimiento utilizado, y para su ulterior tratamiento, utilización y conservación, ya sean públicas o privadas las instituciones que se ocupen de ello, debería obtenerse el consentimiento previo, libre, informado y expreso de la persona interesada, sin tratar de influir en su decisión mediante incentivos económicos u otros beneficios personales. Sólo debería imponer límites a este principio del consentimiento por razones poderosas el derecho interno compatible con el derecho internacional relativo a los derechos humanos" (art. 8 a)).

22. Por otra parte, no es suficiente obtener el consentimiento de un posible participante en un estudio; se deberá informar a la persona de las consecuencias de su participación para que su consentimiento pueda considerarse válido. Si bien aún es motivo de polémicas cuánta información debe darse a un posible participante para que su consentimiento se considere fundamentado, se coincide en general en que debe estar bastante bien informado para que su consentimiento sea válido. Si no es así, los posibles voluntarios no saben a ciencia cierta a qué están dando su acuerdo. Por ejemplo, en Islandia las normas de 2001 sobre cómo obtener el consentimiento para procesar datos personales establecen que el interesado debe ser informado por escrito sobre el propósito del proyecto, la forma en que se realizará, los aspectos relacionados con la seguridad, cuándo se destruirán los datos personales y cómo y dónde se utilizará la información.

23. En tanto que categoría de la información sobre la atención de salud, la información genética es delicada porque las pruebas de detección y los controles genéticos revelan más información personal que otros tipos de controles médicos; un trastorno genético afecta a la persona durante toda su vida. Los Estados deben contar con medios directos para proteger a los pacientes de la revelación no autorizada de los datos genéticos, incluida la información de carácter médico. Entre otras medidas necesarias para impedir la discriminación genética se cuentan la legislación y las políticas destinadas a proteger la confidencialidad de la información médica⁹.

⁹ L.B. Andrews and A. Jaeger, "The Human Genome Initiative and the impact of genetic testing and screening technologies", *American Journal of Law and Medicine*, vol. 17, 2002; J. Kulynych, D. Korn, *The Genetics Revolution: Conflicts, Challenges and Conundra*, and "Use and Disclosure of Health Information in Genetic Research: Weighing the Impact of the New Federal Medical Privacy Rule". *American Journal of Law and Medicine*, vol. 28, 2002.

IV. EMPLEO Y SEGUROS

24. Así pues, la renuencia del público ante el uso de pruebas genéticas por los aseguradores se basa en la idea de que la discriminación por estos últimos no es sino el lado visible de una tendencia eugenésica mucho más importante que se puede estar imponiendo una vez más, junto con la nueva supremacía de la genética. Las encuestas realizadas en países desarrollados demuestran que un gran porcentaje de las personas en cuyas familias hay trastornos genéticos han sido objeto de discriminación por los aseguradores.

25. Es posible que el uso competitivo de la genética por los aseguradores llegaría, por ejemplo, a destruir el sistema actual en que se mancomunan los riesgos buenos y los malos. Los aseguradores ya cobran primas más bajas a las personas que consideran saludables; en un caso extremo esto podría llevar a una "subclase genética" de personas que no pueden acceder a los seguros y a los bienes sociales que dependen de ellos, como por ejemplo los préstamos hipotecarios.

26. También se han mencionado casos de discriminación por los empleadores. Los trabajadores, empleadores y terceros pueden intentar obtener la información genética reunida por los servicios de atención de salud durante los controles realizados en los lugares de trabajo. Los trabajadores necesitan esa información para tomar decisiones relacionadas con su empleo o su salud. Los empleadores utilizan la información cuando examinan la aptitud de un trabajador para realizar una tarea determinada. Otras partes, como por ejemplo los sindicatos, preferirían contar con esa información para garantizar la seguridad general en el lugar de trabajo¹⁰.

27. Debería declararse ilegal que los empleadores, las agencias de empleo, las organizaciones sindicales y los programas de capacitación contraten o despidan a una persona debido a la información genética con que se cuente. No pueden ofrecer diferentes indemnizaciones, condiciones o privilegios de empleo a los empleados debido a dicha información. Tampoco pueden utilizar la información genética para limitar, segregar o clasificar a los empleados de manera que se vean privados de oportunidades.

28. Aun cuando el empleador proporcione los servicios genéticos, sólo el empleado y el profesional de salud que se ocupa de él deben tener acceso a la información identificable obtenida a través de ellos. Los profesionales de la salud sólo deben proporcionar a los empleadores información genética global sin revelar la identidad de los empleados de que se trate.

29. Si un empleador, agencia de empleo, organización sindical o comisión paritaria poseen información genética, deben tratarla como parte de la historia clínica confidencial y archivarla en expedientes separados. Además, no pueden revelar la información genética a menos que así lo soliciten el empleado o un tribunal.

¹⁰ For instance, there is a large amount of research aimed at discovering genetic differences in people's susceptibility to environmental chemicals, including chemicals found in the workplace, and it is likely that employers will want to use genetic tests to exclude those who are susceptible, rather than clean up their workplace.

V. GRUPOS VULNERABLES

Los indígenas

30. "Los científicos dicen que no es nada más que el ADN. Para un indígena, no es sólo el ADN, es parte de la persona, es sagrado, tiene un profundo significado religioso. Es parte de la esencia de la persona. Para nosotros, toda parte de nosotros mismos es sagrada"¹¹. Los genes de algunos pueblos indígenas son de especial interés para los investigadores debido a que su relativa homogeneidad facilita la búsqueda de correlaciones entre genes concretos y rasgos fenotípicos. Durante los años noventa, se comenzó a recoger muestras de ADN de centenares de grupos indígenas con ese fin en el marco del Proyecto sobre la Diversidad del Genoma Humano. El proyecto se ha dejado sin efecto, pero los pueblos indígenas siguen siendo objeto de investigaciones genéticas. Les preocupa que se patente y comercialice la información derivada de dichas muestras, el hecho de que muchas personas de quienes se tomaron muestras no hayan dado un consentimiento debidamente fundamentado, la posibilidad de una discriminación genética sobre la base de la identificación de diferencias entre los grupos y la asignación desproporcionada de fondos públicos a las investigaciones genéticas y no a programas de atención de salud y prevención directos.

31. En este caso se plantea el problema de la usurpación de la identidad del grupo en favor de otra, de carácter individualista, que puede no estar reflejada en otras culturas. Muchas culturas tienen un concepto diferente del papel de la persona en la sociedad. Si se hace caso omiso de los deseos del grupo y se habla sólo con las personas a título individual, los investigadores reducen la autoridad del grupo para adoptar decisiones obligatorias que afectan a sus miembros. Se violan así los principios contenidos en el proyecto de declaración de las Naciones Unidas sobre los derechos de los pueblos indígenas, al comprometerse el derecho de libre determinación y de independencia cultural. Es necesario incorporar todos los niveles de consentimiento de forma que se respeten las normas culturales de un grupo determinado¹².

32. A pesar de que se adoptan ahora mayores medidas de protección, el proyecto HapMap¹³ aún puede ser usado de forma indebida. El carácter público del proyecto ha dejado de lado

¹¹ Debra Harry and Frank Dukepoo, *Genes and Genetics: What Indians Should Know About the New Biotechnology*, 1998.

¹² Z.Q. Khan, Colonialism Revisited: Insights into the Human Genome Diversity Project, *Journal of Law and Social Challenges*, Spring 1999.

¹³ Unlike the Human Genome Development Project, the HapMap's goal is biomedical: to create a resource that can be used in many future studies of health and disease. In addition, unlike the Project, which would have studied primarily small, isolated populations, the International HapMap Project will study only large, less vulnerable populations. Another problem with the interpretation of genetic variation is assuming that "genetic" means "unchangeable", and that because someone has a particular genetic variant they are "doomed" to get a disease. These incorrect assumptions are called genetic determinism. Genetic determinism overlooks the strong contributions that environmental factors make to diseases and that there may be ways to reduce the risk of getting those diseases. So, even though people may have genetic variants that heighten their risk, many of them will never fall ill. Genetic discrimination and genetic

cuestiones de propiedad individual y comercialización, pero el acceso irrestricto a la base de datos crea la posibilidad de un uso indebido. HapMap no puede garantizar que el público no ha de calificar erróneamente los resultados del estudio y asociar los resultados negativos con algunos grupos determinados. A menos que existan medidas de control para imponer sanciones, esos grupos y las personas que los integran estarán desprotegidas de la discriminación y la marginalización social.

33. Muy poca investigación sobre la diversidad genética se ha centrado en la salud de los pueblos indígenas. En las comunidades, diferentes genes pueden participar en lo que al parecer es el mismo síndrome, como por ejemplo la diabetes sacarina no insulino dependiente. Esto significa que la investigación sobre la diversidad puede ser muy importante para encontrar métodos terapéuticos eficaces en diversos grupos demográficos. Otro peligro real es que la investigación no preste atención a las bases genéticas de la enfermedad entre comunidades tradicionales relativamente aisladas.

34. Un breve repaso de los planes futuros de las empresas de genética farmacológica más importantes demuestra que algunos de sus trabajos se refieren a los problemas de salud específicos de los pueblos indígenas, como la diabetes o la osteoporosis. Las investigaciones de genética farmacológica más recientes se han orientado hacia el cáncer, el asma y las alergias, las enfermedades cardiovasculares y las enfermedades neurodegenerativas como las de Parkinson y Alzheimer. La principal preocupación de los pueblos indígenas para el futuro deberá ser que las investigaciones de genética farmacológica tengan en cuenta las necesidades de las sociedades con características genéticas propias, pero marginalizadas, que podrían así beneficiarse de las nuevas tecnologías médicas en lugar de seguir siendo -en lo que respecta a las investigaciones genéticas- una curiosidad académica¹⁴.

35. Con respecto a la distribución de los beneficios, la Declaración Internacional de la UNESCO dispone que "Los beneficios resultantes de la utilización de datos genéticos humanos, datos proteómicos humanos o muestras biológicas obtenidos con fines de investigación médica y científica deberían ser compartidos con la sociedad en su conjunto y con la comunidad internacional, de conformidad con la legislación o la política internas y con los acuerdos internacionales. Los beneficios que deriven de la aplicación de este principio podrán revestir las siguientes formas:

- i) asistencia especial a las personas y los grupos que hayan tomado parte en la investigación;
- ii) acceso a la atención médica;
- iii) nuevos diagnósticos, instalaciones y servicios para dispensar nuevos tratamientos o medicamentos obtenidos gracias a la investigación;

determinism are both potential problems that can arise from any study in which researchers relate genetic variation to disease risk.

¹⁴ R.L. Barsh, "Pharmacogenomics and Indigenous Peoples: Real Issues and Actors", Yeshiva University, *Cardozo Journal of International and Comparative Law*, 2003.

- iv) apoyo a los servicios de salud;
- v) instalaciones y servicios destinados a reforzar las capacidades de investigación;
- vi) incremento y fortalecimiento de la capacidad de los países en desarrollo de obtener y tratar datos genéticos humanos, tomando en consideración sus problemas específicos;
- vii) cualquier otra forma compatible con los principios enunciados en esta Declaración."

36. El Foro Permanente para las Cuestiones Indígenas designó la cuestión de los conocimientos indígenas como tema de su período de sesiones de 2005 con el fin de señalar a la atención la necesidad de proteger el derecho de los pueblos indígenas a dar su consentimiento previo y fundamentado para el uso de sus conocimientos, innovaciones y prácticas indígenas, tanto tradicionales como contemporáneas, incluidas las expresiones culturales, las formas de arte y todo lo relacionado con la utilización de los recursos genéticos.

Los discapacitados

37. A medida que pasan los años, los adelantos en la ciencia genómica plantean nuevas paradojas que deben resolverse. Los padres discapacitados exigen ahora el derecho a optar por no tener hijos en su misma condición, para lo cual pueden recurrir a las nuevas pruebas genéticas que son cada vez más comunes. Hay padres que han juzgado que se les debe permitir "elegir" hijos que se les parezca más. La cuestión ha enfrentado a los obstetras y ginecólogos partidarios y oponentes; algunas personas que han examinado la cuestión consideran que el concepto de elegir deliberadamente a un embrión que presenta genes de sordera o enanismo equivale a consentir los deseos de los padres en lugar de reflejar el interés superior del niño.

38. El modelo social de la discapacidad saca la responsabilidad de la conformación biológica, psíquica o cognitiva de la persona para pasarla al mundo social, institucional y físico en cuyo diseño sólo se tuvieron en cuenta las necesidades y características de los no discapacitados. El modelo social aún no es plenamente aceptado en muchas sociedades. El concepto de la discapacidad tal como la concibe el público, concretamente como "enfermedades" o "deformidades" que deben erradicarse, es difícil de mantener cuando está al alcance la eliminación de las diferencias mediante la manipulación genética¹⁵.

39. Puede considerarse que este es un intento de manipular la ciencia para que realice una especie de "limpieza de las discapacidades". Refleja un concepto estereotipado del niño perfecto, que en sí mismo puede ser manipulado por los medios de comunicación y la opinión pública. Debemos prestar atención a la opinión de las asociaciones de pacientes sobre el tema de la genética. Los pacientes y sus familias tienen conocimientos y experiencia concretos que deben tenerse en cuenta.

¹⁵ H. Koh, "Different but Equal: The Human Rights of Persons with Intellectual Disabilities", *Maryland Law Review*, vol. 63, 2004.

VI. CONCLUSIÓN

40. La posibilidad de usar la información genética personal en contra de los particulares puede con toda razón sofocar la aceptación de nuevas investigaciones genéticas. Si no se protege la confidencialidad y se impide la discriminación se corre el peligro de reducir en gran medida las posibilidades que ofrece la genética de mejorar la atención de salud.

41. La clave para beneficiarse de la información genética y evitar al mismo tiempo sus aspectos negativos radica en determinar cómo se utilizará dicha información más allá de las necesidades médicas de la persona a quien pertenece. Es indispensable reglamentar y, en algunos casos, prohibir los usos secundarios de la información personal una vez que se ha reunido la información genética personal. El ADN obtenido y analizado con fines médicos no puede destinarse automáticamente a otros usos, incluida la investigación, si ese ADN puede vincularse a una persona identificable.

42. Las leyes generales que rigen la información sobre la salud personal pueden a menudo proteger la información genética, aun cuando esas leyes en algunos casos sean inadecuadas. El hecho de que exista información genética hace más acuciante la necesidad de proteger la información personal sobre la salud. Es posible que sea necesario aprobar leyes para abordar cuestiones concretas relacionadas con las pruebas genéticas a fin de complementar el cuerpo legal existente. La legislación que rige la toma de muestras de ADN de los sospechosos de haber cometido delitos y la creación de bancos de datos de ADN de los condenados debe supervisarse estrechamente para impedir que adquieran proporciones no justificadas.

43. Es necesaria la formación del público para proteger la confidencialidad de la información genética e impedir las discriminaciones. Los gobiernos en particular tienen la obligación de explicar el uso que se hace de dicha información y sus posibles repercusiones en la sociedad y educar al público y a los investigadores sobre lo que quieren decir y no quieren decir los resultados de los estudios genéticos. Las investigaciones deberían centrarse en las variaciones individuales dentro de grupos de población y no entre pueblos. Los investigadores deben concebir sus estudios y presentar sus resultados con cautela. Deben definir precisamente qué grupos de población estudian. También deben explicar en qué medida el peligro de una enfermedad puede deberse a variantes genéticas y cómo se relacionan esas variantes con los factores ambientales. Cuando los conocimientos sobre estas cuestiones no sean suficientes, se debe reconocer que existen dudas.

44. Aun cuando los nuevos tratamientos son todavía parte del futuro y en la actualidad se hace hincapié en el desarrollo genético con fines de diagnóstico, nos encontramos en un momento crucial en que es indispensable examinar con prudencia las deficiencias de estas tecnologías antes de generalizar su utilización.

45. Las pruebas genéticas son caras, en particular cuando están monopolizadas por empresas privadas. Debemos tener en cuenta las consecuencias de las pruebas genéticas desde la perspectiva de la salud pública. Como se afirma en la Declaración de Yakarta sobre la Promoción de la Salud en el Siglo XXI, "las instancias decisorias deben comprometerse

firmemente a cumplir con su responsabilidad social. Es preciso que los sectores público y privado promuevan la salud siguiendo políticas y prácticas que eviten perjudicar la salud de otras personas; protejan el medio ambiente y aseguren el uso sostenible de los recursos; restrinjan la producción y el comercio de bienes y sustancias intrínsecamente nocivos, como el tabaco y las armas, así como las tácticas de mercado y comercialización perjudiciales para la salud; protejan al ciudadano en el mercado y al individuo en el lugar de trabajo; incluyan evaluaciones del efecto sobre la salud enfocadas en la equidad como parte integrante de la formulación de políticas".
