

MARCO JURÍDICO DEL GENOMA HUMANO EN LAS INSTITUCIONES NACIONALES DE SALUD

Mónica BOLIS¹

SUMARIO: I. *Introducción.* II. *El impacto del uso de la información genética de cara a los procesos de reforma sectorial.* III. *La potencialidad de generar nuevas desigualdades en el acceso a la tecnología y a los medicamentos genómicos.* IV. *La necesidad de contar con nuevos lineamientos para guiar las investigaciones con seres humanos.* V. *La nueva dimensión de la relación médico-paciente en cuanto al uso de la información.* VI. *El riesgo de retomar el determinismo biológico como orientador de las políticas de salud.* VII. *Las garantías internacionales en torno al acceso igualitario a los conocimientos asociado genoma humano.* VIII. *Conclusiones.*

I. INTRODUCCIÓN

La medicina genómica representa un cambio revolucionario en la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades. Las implicaciones de la medicina genética para la atención de la salud se sustentan en dos aspectos fundamentales: *a)* la posibilidad de predecir genéticamente el riesgo individual de enfermar y la reacción a los medicamentos y *b)* la posibilidad de formular medicamentos de origen genómico para atacar cursos que se ven interrumpidos a raíz de una enfermedad.²

La medicina genómica trae también aparejados una serie de cuestionamientos para el sector de la salud, principalmente desde el punto de la equidad y la protección de los derechos humanos y civiles. La capacidad

1 Asesora regional en legislación de salud. Programa de Políticas Públicas y Salud.

2 Collins, Franis *et al.*, "Implications of the Human Genome Project for Medical Science", *JAMA*, vol. 285, núm. 5, 7 de febrero de 2001, www.jama.ama-assn.org.

de predecir genéticamente los riesgos de salud propios de cada individuo tiene su contrapartida en el potencial de mal uso de la información genómica, con el consecuente impacto sobre el incremento de las brechas en el acceso. Además de las posibilidades de exclusión asociadas al mal uso de la información genética, surgen otras fuentes de inequidades como son las relativas al acceso a la tecnología genética en sí misma, ya sea con criterios de universalización —por medio de la inclusión del examen genético en un portafolio mínimo— o con criterio económico asociado a la capacidad de pago.³ En una sociedad donde el poder aún no se encuentra adecuadamente distribuido entre quienes tienen y quienes no, la aplicación de la tecnología genómica, al igual que en el caso de cualquier otra tecnología, puede contribuir tanto a disminuir como a incrementar las desigualdades y la injusticia.⁴

El uso de la información genómica plantea importantes desafíos que tienen que ver principalmente con la necesidad de proteger contra abusos, revisando la relación médico-paciente en torno a la obligación de informar y precisando la titularidad de la información genética. Frente a este escenario, el problema de los gobiernos radica en definir cómo regular el uso de dicha información, principalmente como consecuencia de la imposibilidad actual de proteger contra su mal uso,⁵ a la vez que garantizando el acceso a exámenes y consejería—.

Se trata en última instancia de equilibrar, a través de marcos jurídicos eficaces, los beneficios que la medicina genética está llamada a aportar, con los riesgos que pueda llegar generar. Si no se crean garantías adecuadas, la revolución genética puede representar un paso hacia adelante para lo científico y dos hacia atrás para los derechos individuales. El mal uso de la información genética puede dar origen a una nueva clase de desprivilegiados: los *genéticamente desafortunados*.⁶

El tema de la equidad en torno a los beneficios de la medicina genómica y su impacto en el sector salud debe enfocarse también desde la supranacionalidad. Son necesarios mecanismos para exigir un trato igua-

3 Annas, George *et al.*, “The Major Social Policy Issues Raised by the Human Genome Project”, *Gene Mapping. Using Law and Ethics as Guidelines*, Oxford, Oxford University Press, 1992.

4 Proctor, Robert, *Genomics and Eugenics: How Fair Is the Comparison?*

5 Collins Franis *et al.*, *op. cit.*

6 Jeffords, James *et al.*, “Political Issues in the Genome Era”, *Science Magazine*, núm. 291, 2001 (5507):1249, www.sicencemag.org.

litario para los pueblos desarrollados y para los pueblos infradesarrollados frente a los beneficios que traerán los descubrimientos relacionados al genoma humano.⁷

En atención a lo anterior, el objetivo de esta exposición es incentivar la reflexión sobre las dimensiones del derecho genómico desde la perspectiva de los sistemas de salud en consideración a las siguientes variables:

- a) El impacto del uso de la información genética de cara a los procesos de reforma sectorial.
- b) La potencialidad de generar nuevas desigualdades en el acceso a la tecnología y a los medicamentos genómicos.
- c) La necesidad de contar con nuevos lineamientos para guiar las investigaciones.
- d) La nueva dimensión de la relación médico-paciente en cuanto al uso de la información.
- e) El riesgo de retomar el determinismo biológico como orientador de las políticas.
- f) Las garantías internacionales en torno al acceso igualitario a los conocimientos asociado genoma humano.

Se pretende de alguna manera encontrar una serie de elementos, ya sea a través de principios contenidos en normas vigentes o vacíos que puedan identificarse, para crear un marco de garantías que permitan utilizar al máximo los aportes de la medicina genómica a la vez que proteger a las personas frente a posibles abusos.

II. EL IMPACTO DEL USO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA DE CARA A LOS PROCESOS DE REFORMA SECTORIAL

Uno de los aspectos más inquietantes en que la medicina genómica está llamada a tener impacto sobre el sector salud es el que tiene que ver con el financiamiento y aseguramiento de la salud y su relación con el

⁷ Figueróa Yañez, Gonzalo, *Hacia una integración supranacional de los principios rectores sobre el genoma humano (una visión personal desde la perspectiva latinoamericana)*, síntesis de una presentación efectuada durante las Jornadas de Derecho y Genoma Humano, Deusto-Bilbao, 12 y 13 de abril de 2000.

acceso. Esto se debe a que, como consecuencia de los procesos de reforma sectorial que se enuncian a partir de la década de los ochenta, en varios países de América Latina se han evidenciado marcados cambios en los sistemas tradicionales de financiamiento y prestación. De mecanismos eminentemente públicos o fundamentados en esquemas de seguridad social restringidos a la población trabajadora y con una incipiente cuota de participación privada, se ha pasado a sistemas donde el régimen contributivo se sustenta en principios de libertad de elección o libre escogencia. En aplicación de estos principios se ofrece al individuo la posibilidad de elegir la entidad que le ofrezca la administración y prestación de los servicios, además, ésta puede ser de carácter público o privado.

La libertad de elección ha resultado en la expansión de agentes privados en el ámbito de la administración del aseguramiento y/o la prestación de servicios de salud. Asimismo, ha generado la segmentación de los mercados de aseguramiento y prestación como consecuencia de diferencias asociadas al poder adquisitivo de los individuos con el paralelo debilitamiento del principio de solidaridad que ha caracterizado esquemas anteriores y el consecuente aumento de las desigualdades al estratificarse el acceso a servicios de salud con base en la capacidad de pago. En estos nuevos contextos surge la necesidad de que las políticas públicas de regulación contribuyan a corregir las asimetrías que existen entre aseguradores y afiliados, por ejemplo, eliminando condiciones de selección sobre la base del riesgo y aportando elementos para que formalizan la afiliación de los usuarios con una entidad y establecen los servicios a cubrir, contengan por lo menos las especificaciones básicas.⁸

En el ámbito de la selección adversa, varios países han reformulado sus legislaciones —o se encuentran en proceso de hacerlo— con el propósito de incorporar garantías para impedir que condiciones preexistentes de salud puedan ser consideradas causales de exclusión se encuentran en proceso de hacerlo. Sin embargo, si no se toman las precauciones necesarias, el potencial creado por la información genética podría resultar en retrocesos de actuales y futuros avances. La situación se complica debido a que en el nuevo escenario creado por la información genómica, el riesgo no se sustentaría simplemente en la posibilidad de identificar una condi-

⁸ Bolis, Mónica, *Marco jurídico para la regulación del financiamiento y aseguramiento del sector de la salud*, trabajo presentado en el Taller sobre Marcos e Instrumentos Regulatorios del Financiamiento y Aseguramiento del Sector de la Salud, Santiago, Chile, 16, 17 y 18 de enero de 2001.

ción preexistente cuyo desenlace, si bien susceptible de predicción, puede o no llegar a materializarse. Se trataría de un riesgo con una gran potencialidad de ocurrir —a no ser que intervenga alguna circunstancia fortuita propia de los destinos individuales. El uso de esta información desvirtuaría la esencia misma del régimen de seguros, sustentado en la *chance*, es decir, en el azar en torno a la *posibilidad* de que el riesgo se materialice— o no.

En qué se fundamentaría el marco jurídico de garantías frente a una situación como la descrita. Fundamentalmente en el principio de la autonomía de la voluntad y de la confidencialidad, que ya se encuentran incorporados en numerosas legislaciones de la región. La autonomía requiere que todos los exámenes sean voluntarios y que el consentimiento sea otorgado solamente después de recibir información sobre las implicaciones de la posible utilización de la información. La confidencialidad implica que la información obtenida no sea transmitida a nadie sin el consentimiento del individuo.⁹ Por aplicación de ambos principios la norma debe garantizar también que cualquier información genética obtenida y difundida sin consentimiento del interesado entre en la órbita de lo ilícito y no sea susceptible de ser utilizada en la medición de los riesgos.

Advirtiendo que las normas jurídicas nacionales pueden resultar ineficaces para solucionar algunos dilemas biogenéticos, hay quien recurre, desde la óptica latinoamericanista, a la formulación de una serie de *principios rectores* sustentados en conferencias, encuentros o jornadas de tipo académico, profesional o científico, nacionales, regionales e internacionales y declaraciones, tratados y acuerdos internacionales para potenciar su exigibilidad.¹⁰ Estos principios (dignidad e inviolabilidad de la persona a través del respeto irrestricto a sus derechos humanos; no comercialización del cuerpo humano; no discriminación; confidencialidad y consentimiento libre e informado), encuentran asidero en conceptos como la individualidad propia e irreproducible de cada persona y sus derechos, la exigencia de trato igualitario y la no discriminación por circunstancia al-

9 Annas *et al.*, *op. cit.*

10 Disposiciones originarias del Comité Internacional de Bioética de la UNESCO; Encuentros de Santiago de Chile (1995) y Mansanillo, México (1996); XXVII Congreso Argentino de Genética y Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genoma Humano, Tucumán, Argentina (1997); Segundo Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genética, Buenos Aires (1998); Reunión de Expertos “Bioética 2000: De Cara al Milenio”, La Habana, Cuba (2000); Figueróa Yáñez, *op. cit.*

guna y la pertenencia de la identidad como individualidad única e irrepetible, a su titular biológico.¹¹

III. LA POTENCIALIDAD DE GENERAR NUEVAS DESIGUALDADES EN EL ACCESO A LA TECNOLOGÍA Y A LOS MEDICAMENTOS GENÓMICOS

La existencia de información genética crea la necesidad de contar con mecanismos para permitir el acceso a la misma cuando el titular así lo desea o lo necesita. La pregunta entonces sería: ¿se encuentran los sistemas de salud en la obligación de crear condiciones para hacer esa información accesible? —por supuesto, en ejercicio de la autonomía de la voluntad y libre expresión del consentimiento informado—. La respuesta se relaciona nuevamente con la morfología de los esquemas de financiamiento y aseguramiento que se adopten. ¿Debe la tecnología genética universalizarse a través de su inclusión en los portafolios de aseguramiento en equiparación a otro tipo de prestación básica? ¿debe estar asociada a la capacidad de pago?

Similares preguntas corresponden formularse con respecto al acceso a los medicamentos genómicos. ¿Cómo se garantizará aquél sobre todo frente a la posibilidad de su patentamiento y correlativo incremento del costo? ¿Deben formar parte de los portafolios básicos? Estos cuestionamientos se intensifican debido a que la industria farmacéutica ha estado esperando con entusiasmo las oportunidades que pueden obtener a través de la medicina genómica.¹² La situación se hace más inestable al reconocer la Conferencia General que aprobó la Declaración Universal sobre el Genoma Humano manifiesta que ésta es sin perjuicio a los instrumentos preexistentes con incidencia en aspectos de propiedad intelectual, entre los cuales se encuentra el Acuerdo sobre Aspectos Relacionados a la Propiedad Intelectual (TRIPS).

En este caso, la dimensión jurídica del problema radicaría en determinar hasta qué punto las secuencias de DNA, los procedimientos que pueden utilizarse para las terapias genéticas, o los productos farmacéuticos que han salido de genes humanos son patentables a la luz de las legisla-

11 Figueróa Yáñez, *op. cit.*

12 Collins, Franis *et al.*, *op. cit.*

ciones nacionales, comunitarias o internacionales. No es fácil lograr un consenso internacional sobre este punto. Hay quienes consideran que la materia sería objeto de patente sobre todo en atención a la necesidad de recuperar los costos de las investigaciones; al otro lado del debate están aquellos que sostienen que el patentamiento no procede debido a que no se trata de un invento, sino de un descubrimiento. La respuesta parece encontrarse, en parte, en la Declaración de Buenos Aires, de 1998, al señalar que:

...más allá de los profundos cuestionamientos éticos que genera el patentamiento del material genético humano, cabe reiterar en particular: ...b) la necesidad de limitar en esta materia el objeto de las patentes a los límites estrictos del aporte científico realizado, evitando extensiones injustificadas que obstaculicen futuras investigaciones, y excluyendo la posibilidad de patentar el material genético en sí mismo (artículo 6o., literal b).¹³

IV. LA NECESIDAD DE CONTAR CON NUEVOS LINEAMIENTOS PARA GUIAR LAS INVESTIGACIONES CON SERES HUMANOS

Algunas legislaciones han incorporado principios relacionados con la autonomía de la voluntad y el consentimiento informado en torno a las investigaciones con seres humanos, y su consecuente impacto sobre tratamientos experimentales. Esta información debe contemplar una serie de requisitos —objetivos de la experimentación, duración, posibles beneficios, riesgos e incomodidades, procedimientos alternativos— y, especialmente, la garantía del que puede en cualquier momento retirar su aceptación de participación voluntaria. Se garantizará asimismo al sujeto de la investigación la confidencialidad en cuanto a su identidad, participación y los resultados individualizados que se obtengan.

Sin embargo, en la actualidad no existe sanción legal si se omite la información, o si ésta se encuentra incompleta o es incluso errónea. De todos modos, la declaración de voluntad juega en torno al adulto capaz. El problema se agrava cuando se trata de incapaces —niños(as), personas con discapacidad u otro tipo de incapaz—.¹⁴ En relación con el marco

13 Figueróa Yáñez, *op. cit.*

14 El Comité Internacional de Bioética de la UNESCO procedió en el literal b) del artículo 5o., a entregar a cada legislación nacional el establecimiento de los requisitos

jurídico aplicable para reglamentar la materia, debe contemplar la *concurrentia* (adicional a la autorización del representante legal propiamente tal) de una *instancia neutral y técnica*, y que esta formalidad debe extenderse no solamente a las intervenciones que su proyecto realizara sobre el genoma humano, sino también a aquellas que se realicen en gametos, embriones, fetos y en personas que sean incapaces o estén incapacitadas para manifestar su voluntad real. En el caso de los incapaces relativos, además de la voluntad de su representante legal y de la autorización de la instancia neutral propuesta, la legislación debería exigir que *concurra con su propio consentimiento* para que pueda realizarse una intervención que les afecte.¹⁵

V. LA NUEVA DIMENSIÓN DE LA RELACIÓN MÉDICO-PACIENTE EN CUANTO AL USO DE LA INFORMACIÓN

Surgen aquí una serie de cuestionamientos, sobre todo en relación con dos aspectos fundamentales. Uno de ellos tiene que ver con la expansión de los sistemas de administración gerenciada de salud frente a los cuales se opaca la autonomía del profesional en la toma de decisiones que afectan al paciente. En este caso, es posible que el proveedor se vea obligado a suministrar información al asegurador, con los consecuentes efectos adversos en relación con la continuación de los términos del aseguramiento. El otro refleja la necesidad de proveer información correcta y efectiva al paciente, con lo cual surgen los problemas asociados a la figura de la mala práctica médica. El riesgo para los profesionales que no transmitan información, o no lo hagan claramente, puede ser sustancial.¹⁶

que deben cumplirse para realizar intervenciones sobre el genoma de los incapaces: en todos los casos, se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si ésta no se encuentra en condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrán de obtenerse de conformidad con el que estipule la ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado.

¹⁵ La Declaración de Buenos Aires de 1998 señaló en su artículo 5o., literal b) que: el consentimiento libre e informado para la realización de pruebas genéticas e intervenciones sobre el genoma humano debe ser garantizado a través de instancias adecuadas, en especial cuando se trate de menores, incapaces y grupos que requieran de una tutela especial, Figueróa Yáñez, *op. cit.*

¹⁶ Caulfield, Timothy, *Canadian Medical Association Journal*, 1999. Cit. por Clemmitt,

En el primer caso, el problema parecería resolverse en cuanto se reconozca la naturaleza privada de la información genómica. Entonces, la demanda de información al margen de la relación médico-paciente constituiría una invasión de la privacidad¹⁷ con el consecuente potencial sancionatorio. La ética y los derechos humanos se combinan para que impere la defensa de los intereses de los pacientes. La ética médica impone a los profesionales de salud no solo el respeto a los derechos de los pacientes, sino también su defensa frente a posibles transgresiones surgidas por situaciones de tratamiento inhumano o abuso en la experimentación, como de limitaciones a la atención por razones económicas. La defensa de éstos requiere de una importante dosis de autonomía profesional.¹⁸ El principio de la confidencialidad de la información se encuentra incorporado en la mayoría de las legislaciones del continente. Un ejemplo claro al respecto es lo relacionado con las garantías creadas en torno al paciente con VIH-SIDA.

La confidencialidad y la protección a la intimidad vuelven a asociarse con la individualidad del código genético y encuentran sustento más allá de la Declaración Universal sobre Genoma Humano, en el artículo 12 de la Declaración Universal de Derechos Humanos. Deben exceptuarse, por supuesto, situaciones especialmente reconocidas por los ordenamientos jurídicos, como por ejemplo, las que tienen que ver con la investigación médica para efectos de diagnóstico y tratamiento, las relativas a las investigaciones criminales o a la determinación de la paternidad.¹⁹

El segundo punto se relaciona más bien con la necesidad de reformular estatutos profesionales a fin de garantizar la competencia de los profesionales y el éxito de las informaciones transmitidas a los pacientes y la mayor eficacia posible de los tratamientos aplicados. Se aplicarían aquí los mismos criterios surgidos, por ejemplo, en torno a algunas especializaciones como en el caso de la normativa aplicable a la práctica del trasplante de órganos.

Marcia, "Will Genome Science Shift Clinical, Insurance Paradigms", *Northern Light*, vol. 54, núm. 37, 1999.

17 Macklin, Ruth, "Privacy and Control of Genetic Information", en Annas *et al.*, *op. cit.*

18 Anrys, Henry, "Medical Ethics and Human Rights", *The Human Right, Ethical and Moral Dimensions of Health Care*, council of Europe, 1998.

19 Figueróa Yáñez, *op. cit.*

VI. EL RIESGO DE RETOMAR EL DETERMINISMO BIOLÓGICO COMO ORIENTADOR DE LAS POLÍTICAS DE SALUD

La mayor inquietud en torno a la formulación de políticas se centra en la posibilidad de éstas que se redirijan a esquemas microbiologicistas orientados a combatir la enfermedad, más que a preservar la salud. En el nuevo universo podría surgir la tentación de aplicar recursos cada vez más escasos a identificar y tratar patologías genéticas, desatendiendo las causales socioeconómicas de la enfermedad, como la pobreza, el alcoholismo y la drogadicción, la precariedad de la vivienda y la educación y el acceso a la atención.²⁰ Por lo tanto, el marco jurídico debe crear garantías —incluso más allá de la legislación sectorial— para mantener la relevancia de los mencionados condicionantes.

VII. LAS GARANTÍAS INTERNACIONALES EN TORNO AL ACCESO IGUALITARIO A LOS CONOCIMIENTOS ASOCIADO GENOMA HUMANO

La necesidad de que todos los países se beneficien de manera igualitaria del potencial de la tecnología genómica, incentiva el debate sobre su naturaleza. Surgen aquí cuestionamientos similares a los aplicados en relación con el patentamiento. ¿Debe el genoma humano ingresar al ámbito de los bienes públicos internacionales o quedar restringida a la apropiación privada? En este caso, las consecuencias para la equidad entre países serían altamente perniciosas.

La Declaración de la UNESCO sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos no ha logrado resolver esta inseguridad, ya que en el artículo 1o. se limita a señalar que “el genoma humano es la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y del reconocimiento de su dignidad intrínseca y su diversidad. En sentido simbólico, el genoma humano es patrimonio de la humanidad”. La mera concepción simbólica, la idea original de hacer hincapié en la responsabilidad de la comunidad internacional para con el genoma humano, bien común de la humanidad del que cada individuo posee una expresión singular. Se trataba,

20 Annas *et al.*, *op. cit.*

en última instancia, de poner de manifiesto la conciencia de que la propia especie humana es un patrimonio común que debe preservarse.²¹

VIII. CONCLUSIONES

La medicina genómica está llamada a influenciar los sistemas de salud a través de una serie de beneficios a la vez que crear una serie de riesgos que deberán ser abordados por las legislaciones. Entre los riesgos más latentes de los nuevos parámetros creados por la medicina genómica se encuentran los que tienen que ver con el acceso a la atención, ya sea en torno a la posible exclusión, como en relación con el incremento de las brechas asociadas a su uso.

La comunidad internacional así como también muchas legislaciones de la región, han reconocido una serie de principios básicos a los cuales es posible recurrir para el rescate de la equidad. En cada uno de los aspectos asociados a la medicina genómica se entrelazan principios relativos a la confidencialidad, la dignidad y la titularidad de la información genómica, producto de la propia individualidad de los seres humanos. Estos principios han servido para garantizar la personalidad de aquellos frente a los sistemas, las instituciones y sus congéneres y pueden utilizarse una vez más para sustentar derechos frente a los riesgos de los avances genómicos. Es necesario rescatarlos y, como en todo proceso de evolución, colocarlos en entornos de mayor efectividad donde la validez de la norma de salud se apoye en el resto del ordenamiento jurídico (legislación penal, civil, laboral, de familia) y se fortalezca con el apoyo de un sistema judicial moderno y eficiente.

Finalmente, se hace imprescindible crear mecanismos a nivel supranacional para asegurar que todos los países tengan acceso en condiciones de igualdad a los conocimientos asociados al genoma humano.

21 Figueróa Yañez *et al.*, *op. cit.*