

GENÓMICA Y COMPUTACIÓN: UNA VISIÓN DESDE LA FILOSOFÍA DE LA TECNOLOGÍA

RESUMEN

En este trabajo se presentan algunas reflexiones del autor, acotadas desde el punto de vista de la filosofía de la tecnología, en relación al papel desempeñado por la ciencia de la computación en las actuales investigaciones en genómica humana. La pregunta inicial, que surge como marco estructurador es la siguiente: ¿Se puede derivar alguna relación entre la filosofía de la tecnología y las nuevas investigaciones en materia de genómica computacional? Se discuten tópicos como las nociones sobre ética informática planteadas por Mitcham y Zimmerli, así como el cuestionamiento bioético que plantea la manipulación genética.

Palabras clave: filosofía de la tecnología, ciencia de la computación, genómica humana.

GENOMICS AND COMPUTING: A VISION FROM THE PHILOSOPHY OF TECHNOLOGY

ABSTRACT

This paper presents some reflections of the author, bounded from the point of view of the philosophy of technology, in relation to the role played by computer science in current research in human genetics. The initial question, which arises as a structuring framework is the following: Can a relationship be derived between the philosophy of technology and new research in the field of computational genomics? Topics such as the notions about computer ethics raised by Mitcham and Zimmerli are discussed, as well as the bioethical questioning posed by genetic responsibility.

Keywords: Philosophy of technology, computer science, human genomics.

ELÍAS BUITRAGO BOLÍVAR

Ingeniero Biomédico. Decano de la Facultad de Ingeniería y Ciencias Básicas de la Corporación Universitaria Republicana. Correo electrónico: ebuitrago@urepublicana.edu.co

Recibido: diciembre 12 de 2017. *Aprobado:* enero 10 de 2018.

DOI: <http://dx.doi.org/10.21017/Pen.Repub.2018.n8.a36>

Genómica y computación: una visión desde la filosofía de la tecnología

I. Introducción

La biología humana ha abordado importantes problemas relativos a la constitución tanto macroscópica como microscópica del ser humano. En la medida que las preguntas clave a responder fueron incrementando, surgió el interés en ramificar esta ciencia, llevando a la generación de nuevas disciplinas. Este proceso de sub-especialización de la biología humana, también trajo consigo el perfeccionamiento en las técnicas involucradas en las investigaciones experimentales, así como el desarrollo de nuevas tecnologías (Morata, 2004). Es así como nace la genómica, una disciplina derivada de la biología y la genética, cuya razón de ser está focalizada en entender como las interacciones entre los genes contribuyen en el proceso de crecimiento y desarrollos de los organismos humanos. Por lo tanto, se encarga de buscar las respuestas a cuestionamientos relativos a los genes, su estructura y función en los organismos (World Health Organization, 2002).

Hoy en día, la genómica es considerada como un foco prioritario de la comunidad científica mundial, dadas las implicaciones prácticas de sus investigaciones para la población en general, como por ejemplo: la comprensión de los procesos biológicos que gobiernan el origen y evolución de enfermedades que el ser humano aún no ha podido confrontar satisfactoriamente. Quizás por este motivo, otras disciplinas y áreas del conocimiento tanto experimentales como teóricas, vincularon sus esfuerzos a esta causa -matemáticas, física, teoría de sistemas, ciencia de la complejidad, computación, entre otras-. El alto grado de especialización en materia técnica, tecnológica y científica, es sin lugar a dudas, una de las características más destacadas en la genómica del siglo XXI (Kwiatkowska, 2000).

Es inocultable que el proceso de entender a cabalidad los pilares biológicos de la vida humana, va a pasos de gigantes con el fuerte apoyo de la moderna tecnología informática. Esta realidad, enfocada desde la perspectiva de la filosofía de la tecnología, permite de discutir de manera distinta temas como: sinergia entre la genómica y la computación, ética informática, bioética y manipulación genética. Este trabajo desarrolla una discusión alrededor de tales temas, partiendo de la siguiente pregunta: ¿Se puede derivar alguna relación entre la

filosofía de la tecnología y las nuevas investigaciones en materia de genómica computacional?

II. Efectos intrínsecos de la sinergia entre genómica y computación

Gracias al modelo del el ácido desoxirribonucleico o ADN, presentando en 1953 por los científicos James Watson y Francis Crick, el ser humano inició una vertiginosa carrera para develar las estructuras vitales que conforman sus organismos. Apoyándose en la tecnología, en los avances técnicos y científicos y en áreas como la genómica, la humanidad camina cerca al borde que delimita el cómo de su existencia biológica: esa caja de pandora que aún no se ha podido abrir totalmente y que contiene las instrucciones exactas para crear vida en el laboratorio. Es interesante ver como la ciencia de la computación es parte fundamental de todo esto.

Según la definición dada por la Organización Mundial de la Salud (OMS), la genómica busca entender como las interacciones entre los genes contribuyen en el proceso de crecimiento y desarrollos de los organismos humanos. Por lo tanto, se encarga de buscar las respuestas a cuestionamientos relativos a los genes, su estructura y función en los organismos. El camino recorrido por esta disciplina, desde sus orígenes en el siglo XX, se fortaleció debido a dos aportes decisivos: (i) los aportes de la microelectrónica, y (ii) la incursión definitiva de la ciencia de la computación. De esta manera, se han obtenido logros que hasta hace apenas 50 años eran apenas impensables, como aquellos alcanzados por el proyecto del genoma humano en el año 2003. También se originaron nuevas áreas de investigación como la bioinformática, la biología computacional y la biología de sistemas; todas destinadas a entender los intrincados procesos biológicos que se desarrollan en la escala microscópica del genoma humano, en base a complejas simulaciones y cálculos computacionales (World Health Organization, 2002).

Con la introducción de la computación en la investigación en genómica, se produce un nuevo paradigma de investigación: el análisis de datos usando herramientas computacionales y la extracción de conocimiento a partir de ellos (San Martin, 1990). De hecho, las recientes investigaciones que buscan los genes relacionados con enfermedades, se apoyan en poderosas herramientas computacionales tanto hardware como software. Además, resultados como el secuenciamiento del genoma humano, el mapeo de las variantes genómicas denominadas polimorfismos simples de nucleótidos y la gran expectativa - idealizada hasta el punto de convertirla en promesa- de mejorar los medicamentos haciéndolos más eficaces, sólo han reforzado el rol predominante de la computación (Zimmerli, 1986).

Es un hecho que, sin el apoyo de los poderosos clusters de cómputo, hubiese sido prácticamente imposible la obtención de los resultados del proyecto del genoma humano, presentados en el año 2003. De esta manera, es mucho más claro el rol predominante que la computación ha tenido en la genómica de las últimas décadas. Con lo cual se hace más evidente una amenaza latente en relación con el uso desbordado de este tipo de tecnología en las ciencias genómicas: hasta qué punto estas tecnologías computacionales están llevando a un desprendimiento de los valores iniciales perseguidos por este campo del saber: mejorar el estado de salud de la población humana, mediante la comprensión de los procesos genéticos relativos a la enfermedades. Pero, en primer lugar, es útil discutir sobre los efectos inmediatos de tales preocupaciones, tanto para la práctica misma de la genómica como campo del saber humano como para la medicina en general.

Por ejemplo, una de las orillas hacia la cuales ya prácticamente la computación ha iniciado su empuje, es aquella en la cual lo más importante radica en los logros computacionales por si solos, dejando sin relevancia la interpretación biológica de los mismos y más grave aún, negando los aspectos bioéticos involucrados con la excusa que no hay manipulación directa de seres vivos sino más bien manejo y procesamiento de simples datos. Esto se puede ver de dos maneras. En primer lugar, la computación, como pilar tecnológico de la genómica, empieza a sustituir horas valiosas de las investigaciones por otras relativas a su propio entendimiento, uso adecuado y aplicación. Los médicos y especialistas en biología, antes dedicados cien por ciento a los imperativos biológicos de sus investigaciones empiezan a ser absorbidos por los intrincados mecanismos impuestos por las nuevas tecnologías.

Es decir, como ha pasado en otros escenarios en los cuales la tecnología impone sus imperativos, aquí también la computación tiende hacia una especialización de la técnica y el surgimiento de expertos en su uso. La expansión de la moderna tecnología computacional en la genómica, claramente ha promovido un cambio sustancial en el dominio de las técnicas tradicionales (Villalibre, 1995).

Si bien el escenario anterior puede ser algo exagerado, tiene mucho de real, sobre todo cuando se observan en detalle los resultados de investigaciones presentados en revistas y congresos científicos especializados en genómica. En revistas científicas como *Genome Biology*, *Journal of Structural and Functional Genomics* e inclusive en el renombrado *Nature Genetics*, los aspectos computacionales han absorbido gran parte del espectro anteriormente ocupado por asuntos de manejo experimental en laboratorios, en los cuales la clásica imagen del científico de anteojos lleno de tubos de ensayo reinaba. Ahora no es tanto así. El nuevo paradigma de investigación está basado en la adopción de las ciencias de lo artificial, con su componente de simulación por computador como eje fundamental.

III. Relaciones con la ingeniería genética

Los estudios de asociación de genoma completo (genome-wide association studies, GWAS) se constituyen en la actualidad una de las líneas de investigación más fuertes en genómica. Y pos su puesto la computación es relevante. En estos estudios, se buscan establecer variantes genómicas asociadas con rasgos físicos o fisiológicos de enfermedades que padece una buena proporción de las poblaciones humanas, como son: Alzheimer, diabetes, epilepsia, entre otras.

No obstante, científicos como Danielle Simmons han puesto de manifiesto el peligro que tales avances pueden traer, sobre todo porque pueden ser aprovechados inadecuadamente por la ingeniería genética. En su artículo, Simmons resalta el poder que pueden obtener los genetistas con los notables avances que se esperan tener en el corto plazo en relación al entendimiento de la función de los genes y su relación en las enfermedades, mediante la afirmación que “es cada vez más probable que los científicos puedan algún día ser capaces de crear humanos genéticamente y que posean ciertos rasgos físicos deseados”. Pero no todo termina aquí. El escenario delineado por Simmons es mucho más complejo: incremento en el rendimiento deportivo mediante el dopaje genético de los atletas, gracias a los avances en la tan ansiada terapia genética; alteración de genes a propósito; y quizás el peor: creación de bebés diseñados genéticamente a voluntad de sus padres. De hecho ya hay casos reportados como el de los felinos fluorescentes (año 2007), la cabra que produce en su leche una proteína característica de las telarañas, entre otros.

Ante esta visión, por supuesto que surgen opiniones desde diversos frentes como el sociológico, el ético y el moral. En el ámbito de la bioética se plantea el cuestionamiento de la manipulación genética y sus efectos sobre la vida humana. En relación con lo previamente expuesto en este documento, lo se debe analizar de forma concreta el rol que desempeña la computación en las investigaciones sobre manipulación genética. En ese sentido, se puede afirmar que si bien no hay por ahora una acción directa, es decir, un computador no puede en la actualidad crear un ser humano desde ceros, si apoya procesos transversales como por ejemplo el manejo de los datos genéticos.

Es así como se requiere una aproximación desde la ética informática, la cual trata con la manipulación, seguridad y privacidad de los datos en los entornos informáticos. En este contexto se destacan dos nociones de ética informática: la de Mitcham (1989) y la de Zimmerli (1986). El primero, se refiere al manejo de la información y a lo que él llama las “directrices para la difusión y utilización de la información” (Mitcham, 1989). El segundo, introduce la paradoja de la informática, entendida según el mismo autor así: “más información conduce a menos control” (Zimmerli, 1986).

IV. Discusión final

Ante los escenarios discutidos cabe entonces preguntarse, si en última instancia, la solución para evitar las posibles complicaciones que puedan acarrear los hallazgos en materia de la investigación científica en genómica, fortalecida y propulsada por la ciencia de la computación, consiste en alejarse de ese ideal que ha tenido la humanidad desde tiempos ancestrales: combatir las enfermedades y procurar por el mejoramiento de la salud humana.

Sería romántico creer que hoy en día se pudiese frenar la locomotora tecnológica, aquella que está inmersa y fundida con los constituyentes intrínsecos de la medicina moderna. Es poco real pensar que se frenarán las investigaciones en materia de genómica y el uso extendido de la computación para el cumplimiento de sus metas más anheladas, ya que, eso nunca va a pensar. Al contrario, cada vez se va a incrementar el pie de fuerza tanto científico como tecnológico en la medicina, bien sea porque es un negocio multimillonario o por el “armamentismo tecnológico”.

En contraste, con las visiones fatalistas, yo creo que la postura que se debe asumir, es cómo saber darle un uso apropiado a los resultados obtenidos como producto de la dupla genómica y computación. Hago alusión a que, por ejemplo, la culpa del mal uso que se le da a la dinamita no es culpa de su creador, el eminente Alfred Novel, sino de aquellos inescrupulosos que la han tomado como herramienta de muerte y destrucción. Así las cosas, la investigación en pro de develar los misterios ocultos en la constitución genética de los organismos continuará, aún con el peligro latente del mal uso que le puedan dar a los hallazgos. Pero, ¿por qué? Pues por la misma razón que el ser humano siempre ha buscado superar todas las adversidades que se le presentan, porque somos una especie que investiga por naturaleza, porque queremos conocer más, vivir mejor y padecer menos.

Para quienes, como ingenieros, estamos trabajando en temas relativos a lo expuesto en este ensayo el imperativo ético frente al propósito de nuestros aportes debe gobernar. Intentar salir de ese estado de “borreguitos ciegos” que nos desea implantar el sistema tecnológico que domina a la sociedad actual e ir un poco más allá. Esto implica tomarnos la cápsula roja y ser capaces de reconocer muchas verdades de la actualidad. Tener la valentía de afrontar, desde nuestro propio actuar profesional, las consecuencias de nuestras investigaciones y desarrollos.

Con el apoyo de la computación, la genómica tiene toda la potencialidad de aportar en pro del mejoramiento de la salud humana de las poblaciones más pobre y necesitadas. En vez de crear monstruos semi-humanoides con súper capacidades, estamos ante la posibilidad de llegar a obtener resultados que

favorezcan a los más necesitados con medicamentos y tratamiento más eficaces a unos precios favorables.

Referencias

- Kwiatwowska, T. (2000). Ingeniería genética y ambiental: Problemas Filosóficos y Sociales de la Biotecnología, Plaza y Valdes, 261 páginas.
- San Martín, J. (1990). Tecnología y futuro humano, espec., capítulos 4-6, pp. 75-147. Barcelona
- Mitcham, C. (1989). ¿qué es la filosofía de la tecnología?, Barcelona, Editorial Anthropos.
- Morata D. G. (2004). La revolución biológica y su impacto social. Aula de cultura virtual. Centro de Biología Molecular del CSIC, elcorredigital, Bilbao.
- Villalibre, M. B. (1995). La técnica moderna. Reflexiones ontológicas. Universidad de Oviedo
- World Health Organization (2002). Genomics and World Health Report of the Advisory Committee on Health Research. Disponible en: <http://whqlibdoc.who.int/hq/2002/a74580.pdf>
- Zimmerli, W. Ch. (ed.) (1986). «Who Is to Blame for Data Pollution? On Individual Moral Responsibility with Information Technology» en Mitcham y Huning (eds.), Philosophy and Technology II: Information Technology and Computers in Theory and Practice, pp. 291-305.

