

## DIAGNÓSTICO GENÉTICO: UNA VISIÓN DESDE EL DERECHO Y LA BIOÉTICA \*

---

Diana Rocío Bernal Camargo\*\*  
*Corporación Universitaria Republicana*

### RESUMEN

Las pruebas genéticas con fines diagnósticos han tenido mayor desarrollo con ocasión de los avances de la ciencia, especialmente los relacionados con la genética, buscando evitar la aparición de enfermedades genéticas de alto costo y riesgo. El artículo presenta los resultados de la investigación respecto del tema en cuestión con el objetivo de determinar las implicaciones jurídicas y bioéticas de la práctica del diagnóstico genético.

A partir de una metodología exploratoria, es decir de la búsqueda de información en fuentes primarias y secundarias, se encontró que no existe regulación jurídica en la materia que permita resolver posibles conflictos jurídicos con ocasión de la práctica del diagnóstico genético.

**Palabras clave:** pruebas genéticas, diagnóstico genético, bioética.

### ABSTRACT

The genetics test in order to make a genetic diagnostic has had an important development with the advance of the science, especially those ones in a relation with the genetic because the objective is to prevent genetics diseases, generally it is of high cost and risk.

From the science, the question is the incipient development of the genic therapy techniques by the treatment of diseases detected with genetic test, however from de bioethics and the laws there are another dilemmas that this article pretend to expose from the particular methodology of the state of art. This review found that there is not any law about this theme that can to resolve the possible conflicts about the genetic diagnostic.

**Key words:** test genetics, genetic diagnostic, bioethics.

Fecha de recepción: 20 de octubre de 2009. Fecha de aceptación: 2 de noviembre de 2009.

\* Este artículo es producto del proyecto de investigación "El diagnóstico genético y su incidencia en el derecho y la bioética", investigación terminada dentro de la línea Derecho y Familia del Grupo Estado, Sociedad y Desarrollo del Centro de Investigaciones de la Facultad de Derecho y Ciencias Políticas de la Corporación Universitaria Republicana.

\*\* Abogada de la Universidad de Boyacá, especialista en Derechos Humanos, Universidad Complutense de Madrid; especialista en Derecho y Nuevas Tecnologías sobre la Vida, Universidad Externado de Colombia; DEA en Bioética y Biojurídica, Universidad Rey Juan Carlos de España – Cátedra de Bioética y Biojurídica de UNESCO en España; candidata a doctora en Bioética y Biojurídica, Universidad Rey Juan Carlos de España. Docente – investigadora, Corporación Universitaria Republicana.

## INTRODUCCIÓN

La sociedad moderna gracias al desarrollo acelerado de la ciencia y la tecnología ha obtenido gran provecho en relación con diferentes aspectos relacionados con su diario existir, y obviamente la ciencia jurídica no es ajena a esta realidad. Muestra de ello lo es la incidencia, sea positiva o negativa, del avance particular de la genética y los efectos que ha generado en diferentes disciplinas del derecho, como por ejemplo en el campo de las ciencias penales con la aparición de técnicas mejoradas de identificación de ADN para efectos del desarrollo de investigaciones criminales.

Sin embargo, éste no es el único avance en genética ni el único campo sobre el que tiene incidencia; ante la necesidad de concretar en tema, se propone hacer una revisión bibliográfica respecto de las Pruebas Genéticas desde la visión del derecho y la bioética.

En primer lugar, se pretende presentar los aspectos científicos relacionados con las pruebas genéticas y el diagnóstico genético con el fin de hacer referencia posteriormente a los dilemas y cuestionamientos que se encuentran desde la bioética y el derecho.

## PREGUNTA PROBLEMATIZADORA

Teniendo en cuenta los últimos avances de la ciencia y la genética en particular se hace necesario indagar respecto de las consecuencias que éstos representan, en particular en el campo del derecho y la bioética como disciplinas que reflexionan y proponen soluciones para los dilemas que de ellas surgen. En este contexto a través de la investigación realizada se quiere dar a conocer la solución al problema que se plantea en términos de indagar respecto de ¿Cuáles son los aspectos jurídicos y bioéticos implicados en la práctica médica del diagnóstico genético?

## METODOLOGÍA

El producto en cuestión es un artículo que presenta los resultados finales de investigación, explorando en fuentes primarias y secundarias con el objeto de recopilar la producción teórica que existe en relación con el diagnóstico genético desde un enfoque de la bioética y el derecho.

La primera etapa fue la búsqueda y explicación de la información, particularmente empleando fuentes primarias y secundarias para la recolección de la información como entrevistas y revisión de artículos, textos bibliográficos, informes de congresos e instrumentos jurídicos relacionados con el objeto de investigación; la segunda etapa consistió en el análisis e interpretación de la información hallada con el fin de seleccionar los elementos que integran el presente artículo.

## CONTENIDO

### 1. Antecedentes de las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas, con fines de diagnóstico, desde el punto de vista clínico se enmarcan dentro de aquellos procedimientos que buscan detectar la presencia de enfermedades en el ser humano, bien a modo preventivo o bien para plantear un determinado tratamiento –terapia génica en particular–. Sin embargo, es claro que este tipo de pruebas se han realizado en muchos casos con fines de investigación, tanto médica como jurídica; en el primer caso piénsese en la decodificación genética, y en segundo caso en las pruebas de ADN para contribuir a la determinación de responsabilidad penal por ciertos delitos o para efectos de establecer un vínculo de paternidad.

El mayor avance respecto de las pruebas de diagnóstico genético se da con ocasión de la decodificación del genoma humano como objetivo de la llamada medicina genómica que, entre otros fines, pretende determinar

la base de enfermedades principalmente monogénicas ocasionadas por mutaciones en genes concretos con el propósito de plantear a su vez nuevos tratamientos de terapia génica, que a su vez permitirán el desarrollo y avance de la farmacogenética y la farmacogenómica (Nombela, 2004).

El desarrollo y avance de la ciencia y la tecnología han contribuido a la apertura a nuevas campos de conocimiento que han sido considerados como una especie de mitos para el ser humano; asistimos, evidentemente, a una de las revoluciones más importantes de la humanidad, **la revolución científica y del conocimiento**, y un ejemplo claro de esto lo encontramos en el área de la Genética; tan es así que en este campo se puede decir de manera particular que *“hay un ‘antes del ADN’ y un ‘después del ADN’ que la dividen en dos lapsos de tiempo más o menos equivalentes: desde 1865, en que Mendel hizo públicos sus experimentos y 1900 en que se ‘redescubren’ las leyes de Mendel hasta 1944 – ‘el antes del ADN’ – y desde 1944 hasta nuestros días, el ‘después del ADN’”* (Lacadena, 2000: 252).

La identificación del ADN como material hereditario ha generado insuperables consecuencias teóricas y principalmente de orden práctico, lo que incluso ha supuesto un cambio de paradigmas que pretende establecer a su vez nuevos retos para la comunidad científica, pero también para la sociedad, y en consecuencia el Derecho; no es difícil comprender que la sociedad *“perciba la Genética como una ciencia todopoderosa y considere el ADN como una nueva piedra filosofal de la Biología, aunque algunos, ante el mal uso que pueda hacerse de las técnicas genéticas, puedan considerar a la doble hélice del ADN como una ‘molécula de doble filo’”* (Lacadena, 2000: 253).

A partir del referido hallazgo del ADN, se ha suscitado otra serie de avances en la materia, pretendiendo dar respuestas concretas a los grandes dilemas relacionados con el origen y el futuro del ser humano; producto de ello son los estudios sobre el genoma humano; éstos en particular se ade-

lantán a partir de *sondas de ADN y anticuerpos monoclonados*, a partir de los cuales se busca el *“aislamiento de mutaciones genéticas asociadas a cáncer, enfermedades neurológicas degenerativas (distrofia muscular, corea de Huntintong y enfermedad de Alzheimer), trastornos cardiovasculares y SIDA, entre muchas otras de menor ocurrencia”* (Manicini R., 2007: 107), con las cuales se busca la detección temprana de enfermedades y la aplicación de terapia génica.

## 2. Las pruebas genéticas: cuestiones teóricas

Como se ha mencionado, las pruebas genéticas pueden practicarse con fines de investigación; estos para determinar la estructura o la identidad genética de un organismo vivo, o con fines diagnósticos para efectos de la detección de enfermedades de base genética, es decir lo que se conoce como el *diagnóstico genético*, que genera mayor interés en las áreas del derecho y la bioética.

Tomando en cuenta la Declaración Internacional de Datos Genéticos en concordancia con la Declaración sobre el Genoma Humano, ambas de la UNESCO, las pruebas genéticas consisten en un *“Procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o modificación de un gen o un cromosoma en particular, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico u otro metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado”* (Herrera Frago, 2007: 56).

En consecuencia, con la práctica de pruebas genéticas se pretende detectar principalmente anomalías cromosómicas y enfermedades monogénicas, así como también eventualmente la predisposición a anomalías multifactoriales y enfermedades genéticas de las células somáticas.

Las anomalías cromosómicas corresponden a aquellas bien sea hereditarias o *de novo*; en el primer caso evidentemente por antecedentes genéticos parentales, y en el segundo como consecuencia de una falla en el proce-

so de maduración de los gametos (óvulo o espermatozoide). Pueden ser numéricas o estructurales; las primeras por alteración en el número o en la estructura de los cromosomas respectivamente (Boada Palá, 2004: 19).

Por su parte, las enfermedades monogénicas son las causadas por “*la mutación de un gen y se transmiten de acuerdo con las reglas de la herencia mendeliana. Afectan a casi el 1% de los nacidos vivos y se clasifican según su patrón de herencia en enfermedades autosómicas dominantes, enfermedades autosómicas recesivas y enfermedades ligadas al sexo*” (Boada Palá, 2004: 20-21).

Como se puede observar, las pruebas genéticas se realizan, de preferencia, en estadios tempranos del desarrollo embrionario, para lo cual resulta pertinente recordar estas etapas del embrión en las que se practican algunas de las técnicas de diagnóstico genético, así:

**Meiosis:** es el proceso por el cual el material genético de las células germinales espermatozoide y óvulo se reduce a la mitad de las respectivas gónadas... (Romero, 2004: 148).

**Fecundación:** unión de material genético mediante la unión del espermatozoide y el óvulo, lo que implica la fusión de todos los cromosomas aproximadamente tiene una duración de 24 horas (Romero, 2004: 149).

**Mórula:** producto de la división celular del cigoto; cuando se alcanza el estadio de 16 a 32 células se habla de mórula, la cual ya tiene un nuevo genoma con información genética específica (Romero, 2004; 150).

**Blastocisto:** cuando se llega a 32 blastómeros, comienzan a compactarse las células del embrión y comienza a aparecer una cavidad en el interior de la mórula (conocida como blastocelo). Es en este momento cuando se

puede distinguir una masa celular interna (embrioblasto) de una más externa (trofoblasto), y podemos hablar de blastocisto (Romero, 2004).

El diagnóstico genético puede ser preimplantacional, el cual consiste en el análisis genético de embriones obtenidos por fecundación in vitro (FIV) <sup>1</sup>, para la transferencia posterior de aquellos que se encuentren sanos y sean viables; también pueden ser (Abellán 2007) prenatal, es decir el feto está en el útero. En cualquier caso, el principio fundamental para practicarlo es la presencia de antecedentes genéticos familiares.

En el caso del diagnóstico genético preimplantacional, como se mencionó, es en el embrión en el que se realizan las pruebas, y específicamente en estadio de blastocisto de un embrión crecido **in vitro** en el que pueden separarse las células del embrioblasto microquirúrgicamente (Romero, 2004: 150-151).

Entre las principales técnicas preimplantacionales del diagnóstico se encuentran:

*La biopsia de corpúsculo polar*, en la que el diagnóstico se realiza sobre el primer corpúsculo polar de forma que se abre un orificio en la zona pelúcida (Boada Palá, 2004: 27).

*La biopsia de embrión en estadio precoz*, que se lleva a cabo en dos blastómeros de embriones en estadio de seis a ocho células, generalmente mediante aspiración. Los embriones biopsados se mantienen en cultivo hasta disponer del diagnóstico que permitirá seleccionarlos para la transferencia (Boada Palá, 2004: 27).

*La biopsia de blastocisto*, que es una técnica experimental puesto que requiere de un mayor número de células para su práctica.

1 Sobre las Técnicas de Reproducción Humana Asistida se puede ver el artículo “Técnicas de reproducción humana asistida, maternidad subrogada y derecho” publicado en la Revista Republicana No. 6.

Las técnicas referidas se practican a través de los métodos de *Hibridación in situ fluorescente (FISH)* o de la *Reacción en cadena de la polimerasa (PCR)*. El primero consiste en la utilización de sondas de AND específicas marcadas, que hibridan con determinados cromosomas o fragmentos cromosómicos, y la segunda consiste en la amplificación de determinadas secuencias de ADN a través de primers específicos que se unen a secuencias de nucleótidos y que sirven de cebadores (Boada Palá, 2004: 28-29).

Por su parte, dentro de los métodos de diagnóstico prenatal, generalmente utilizados en fetos concebidos de forma natural, se encuentran:

*Análisis bioquímico serológico materno:* resultado de la muestra en sangre de la madre, que se practica entre las semanas 15 y 16 de gestación con el fin de identificar trastornos fetales que se relacionan con la elevación de las alfafetoproteínas que orientan hacia alteraciones en el cierre del tubo neural (Ayala Fuentes, 2002: 66).

*Ultrasonografía (USG):* estudio a partir de ondas sonoras con frecuencia superior a 20.000 ciclos/seg, no invasivo, que permite establecer las condiciones anatómicas del feto, de la placenta y del útero (Ayala Fuentes, 2002: 67).

*Amniocentesis:* consiste en la extracción de 15-20 mL de líquido amniótico entre las semanas 15 y 18, mediante punción guiada por USG y el líquido extraído se centrifuga para el estudio de las células fetales, las cuales se cultivan de 13 a 15 días y se observan los cromosomas para detectar alguna anomalía o para realizar estudios bioquímicos (Ayala Fuentes, 2002: 67).

*Fetoscopia:* se lleva a cabo entre las semanas 15 y 18 de gestación, especialmente para precisar aquellas anomalías que se denotan con cierta imprecisión a través de la ultrasonografía (Ayala Fuentes, 2002: 67).

*Biopsia de las vellosidades coriónicas:* es un método que busca obtener muestras de células coriónicas, para análisis de ADN y otros bioquímicos (Ayala Fuentes, 2002: 68).

*Cordocentesis:* se realiza alrededor de la semana 18 de gestación mediante punción en la vena para obtener sangre fetal; este método puede ser tanto de diagnóstico como terapéutico.

*Resonancia magnética nuclear (RMN):* es un método similar a la ultrasonografía con el fin de mejorar la precisión del diagnóstico anatómico en el feto.

*Ecocardiografía fetal:* es un método de complemento para aquellos casos de patología cardíaca congénita.

El avance alcanzado en las técnicas y métodos referenciados ha sido tal que el porcentaje de riesgo de lesiones en el embrión o en el feto ha disminuido. Esto, en todo caso, significa que en algunas de ellas persiste un mínimo de riesgo, lo que incluso puede ocasionar algún tipo de malformación en el feto, riesgo que de todas formas ha de ser informado por los profesionales a los futuros padres.

### 3. Implicaciones jurídicas

En diferentes campos del avance de la genética se pueden observar importantes soluciones en el campo del derecho; piénsese en las pruebas de ADN que se han convertido en el medio probatorio por excelencia en los procesos de filiación paterna o para efectos de determinar con precisión el autor responsable de determinadas conductas punibles.

Sin embargo, como sucede en diferentes campos del avance científico, así como se evidencian aportes importantes a otras áreas del conocimiento, también se generan serios cuestionamientos o dilemas, en este caso en el jurídico; piénsese, por citar un ejemplo, en aquellos casos en los que la *“tecnología suple a la cópula sexual. El principal símbolo del paren-*

*tesco, la cópula sexual (...) es desplazado por la tecnología; ello implica que la identidad entre el feto y la madre o entre el embrión y el padre ya no puede ser dada por supuesta. La tecnología dispersa los conceptos de paternidad y maternidad"* (Bestard Camps, y otros 2003: 104), que tradicionalmente habían sido definidos por la legislación civil clásica, y que, con ocasión de tales avances, requiere una redefinición que prevea lineamientos efectivos ante tales transformaciones.

### 3.1 La protección de los datos genéticos

Uno de los primeros campos que generó mayor preocupación en el derecho fue respecto de la necesidad de establecer pautas jurídicas tendientes a la protección de los datos genéticos recolectados con ocasión de la práctica de pruebas de carácter genético o en su momento en los objetivos planteados con el proyecto del genoma humano.

Es así como se hizo evidente la existencia de un problema de confidencialidad de los datos genéticos, y el peligro de que la información genética pueda ser utilizada con fines discriminatorios hace manifiesto el problema de que puedan tener acceso a la información genética no solo los familiares de cada persona sino, en efecto, las compañías de seguros, las escuelas, los empleadores, el gobierno, etc. El conocimiento y manejo públicos del genoma personal habrían de implicar, ciertamente, una singular pérdida de la intimidad que deja particularmente vulnerables a los individuos, de modo que se puede alterar su inserción social (González Valenzuela, 2005).

Producto de esta preocupación, y de la necesidad de llevar al plano internacional el debate sobre diferentes dilemas relacionados con la aplicación de la tecnología sobre la vida, en el seno de la UNESCO surge la propuesta de adoptar algunos instrumentos internacionales sobre la materia; así se encuentra particularmente la "Declaración Universal sobre Genoma Humano y Derechos Humanos" y la "Declaración Internacional sobre los datos Genéticos Humanos", proclamadas por la

Conferencia General en noviembre de 1997 y octubre de 2003, respectivamente.

Si bien estos dos instrumentos jurídicos representan un importante logro en materia de reconocimiento de nuevos derechos con ocasión del avance de la ciencia y la tecnología aplicada a la vida, y de manera particular a la vida humana, lo cierto es que por el momento nos encontramos en el nivel de declaraciones que no representan desde el derecho internacional obligaciones y/o responsabilidad claras del Estado y menos aún de las personas físicas o jurídicas.

El derecho de información, esto es de conocer los propios datos genéticos, en este campo de la ciencia implica necesariamente el "derecho a no conocer", es decir que aquellas personas que por diferentes circunstancias se practiquen pruebas genéticas con fines diagnósticos tienen la facultad de elegir si desean o no conocer los resultados de tales pruebas; ello resulta lógico si se tiene en cuenta que en muchos casos aún detectando la presencia de una enfermedad genética en estadio temprano no es posible practicar un tratamiento efectivo para su cura.

Es decir, se encuentra implícita la confidencialidad como un principio fundamental de la Ética médica desde la medicina hipocrática hasta nuestros días, pero que dado el avance en la Genética obliga a reasegurarla, haciéndola más radical y reforzando su protección (Garzón Díaz, 2000).

Así mismo, resulta pertinente poner de relieve que este tipo de bases de datos genéticos requieren de una regulación jurídica vinculante, de manera particular para evitar eventuales problemas jurídicos relacionados con patentes humanas, específicamente patentes de genes o de líneas celulares humanas.

### 3.2 Error de diagnóstico genético, interrupción del embarazo y responsabilidad jurídica médica

Desde el punto de vista de la responsabilidad jurídica médica ha de entenderse el diag-

nóstico como un “razonamiento que hace el médico luego de obtener datos sobre síntomas y manifestaciones mediante análisis y exámenes clínicos, con miras a identificar la afección que sufre un paciente, y es mediante este juicio que el médico establece el tratamiento que él considera más adecuado. En ambos casos el razonamiento se apoya en las técnicas, ya que tanto los exámenes clínicos, paraclínicos como la terapia misma se sitúan en el plano de la técnica. De aquí la dificultad de dilucidar los contornos de la falta técnica y los criterios de apreciación” (Serrano Escobar, 2000).

La responsabilidad médica se fundamenta ante todo en la adquisición de obligaciones de medio por parte del galeno; es decir que éste se compromete a poner al servicio del paciente (sujeto pasivo de la obligación) toda su pericia y conocimiento, quien ante algún de fallo en la prestación del servicio tiene la facultad de exigir ante la jurisdicción respectiva la reparación o la indemnización del daño causado.

Sin embargo, con el avance tecnológico al servicio de la medicina algunas de las actividades relacionadas con el ejercicio de la misma han pasado de obligaciones de medio a obligaciones de resultado; es decir que ahora el médico no sólo se compromete a actuar con pericia, prudencia y diligencia, sino que también se compromete a obtener el resultado esperado por el paciente: ejemplo de ello se encuentra en el caso de las cirugías estéticas o de las maxilofaciales, o más recientemente, por vía jurisprudencial, en la atención de partos anteceditos por gestaciones normales.

En este último caso el diagnóstico genético tiene incidencia en el campo de la responsabilidad civil, puesto que la técnica permite

adelantar la prueba en fetos; esto es que se encuentran en el útero de la mujer con el mismo fin de diagnosticar posibles anomalías cuando se trata de parejas con alto riesgo de defectos genéticos sobre la descendencia, lo cual permitiría la interrupción de la gestación (en los países donde esto se permite<sup>2</sup>) frente a la presencia de algún tipo de malformación o deficiencia fetal (Bernal C. y Bernal G., 2008: 40).

Entonces, se estará en presencia de responsabilidad bien porque se omite la práctica de un diagnóstico prenatal en aquel supuesto en que el mismo hubiese sido necesario, bien porque el diagnóstico emitido es equivocado o bien porque siendo correcto no es comunicado en tiempo a los padres. Esto se conoce –por introducción del derecho norteamericano– como el *wrongful birth* y el *wrongful life*; en el primer caso la interponen los padres del menor contra el médico con el argumento de que “al no haberse detectado o no haberseles informado sobre la posibilidad de que la madre concibiese o diese nacimiento a una criatura con enfermedades congénitas, se les privó de adoptar una decisión ‘informada’ sobre si dar o no lugar al nacimiento: aquí el error de médico conduce al nacimiento del hijo de los demandantes”; en el segundo caso, esto es en el *wrongful life*, es el niño quien tiene la titularidad de la acción, bajo el argumento principal sustentado en que “de no haber sido por el consejo médico inadecuado, no habría nacido para experimentar el sufrimiento propio de su enfermedad: el error del médico que se alega es el de que ha conducido a la vida del propio hijo enfermo que demanda” (González Morán, 2004: 95).

Ejemplo de ello lo encontramos en reciente sentencia del Tribunal Supremo Español, que fundamentó su decisión de endilgar respon-

2 Uno de los antecedentes legislativos más importantes relacionados con la legalidad del aborto por malformaciones genéticas en el feto se encuentra en la legislación francesa (Ley 75 del 17 de enero de 1975), estableciendo que la “la interrupción del embarazo es admitida en cualquier período, previa observación médica, en caso de grave peligro para la salud de la mujer o de fuerte probabilidad de afecciones particularmente graves concernientes al nasciturum” (Busnelli, 2003: 181).

sabilidad médica por el nacimiento de un menor con malformaciones señalando que al no informarse “a los recurrentes sobre los concretos resultados de las **pruebas médicas** que podían evidenciar una cierta malformación del feto como los referentes a los niveles de Alfafetoproteína superiores a los normales, y los quistes hallados en plexos coroideos, y esa falta de información, vulnerando los preceptos de la Ley General de Sanidad antes citados se determinó la imposibilidad de decidir si optaban o no por la facultad de interrumpir libremente el embarazo, no habiendo probado la Administración Sanitaria, como le hubiera incumbido en función de cuanto antes se ha argumentado, que la recurrente no hubiera optado por el aborto eugenésico en el supuesto de que la información sobre las malformaciones del feto le hubiera sido comunicada, por lo que cabe apreciar el nexo causal necesario para apreciar en el caso de autos, la responsabilidad patrimonial de la Administración Sanitaria” (Responsabilidad sanitaria, 2006).

En el caso particular colombiano, la Corte Constitucional mediante la sentencia C-355 de 2006 respecto de la constitucional del delito de aborto contenido en el artículo 122 de la ley 599 de 2000 (Código Penal) señaló que “no se incurre en delito de aborto, cuando con la voluntad de la mujer, la interrupción del embarazo se produzca (...) (ii) Cuando exista grave malformación del feto que haga inviable su vida, certificada por un médico (...)”, para lo cual resulta pertinente traer algunos apartes de la aclaración de voto del Magistrado Ponente Jaime Araujo Rentería relacionados con esta causal, quien considera precisamente que

*“Los avances de la ciencia han permitido determinar que unas graves y específicas malformaciones del ser que está por nacer llevan a concluir que la vida que éste tendría no sería viable; o se consideran incompatibles con la vida, o la vida independiente del niño afectado. En otras palabras, el ejercicio de la vida no sería posible. Las anteriores conclusiones científicas, devendrían indefectiblemente e ineludiblemente, de las graves malformaciones del feto.*

*El análisis constitucional deviene beneficioso para la mujer y su libre desarrollo de la personalidad. Lo anterior, por cuanto se le exigiría una carga altamente desproporcionada violatoria de su derecho constitucional a escoger su plan de vida a favor de una vida que científicamente no sería viable; o se considera incompatible con la vida, o la vida independiente del niño afectado por la grave malformación”* (Sentencia C - 355 de 2006).

Posteriormente agrega que algunos ejemplos de malformaciones ratifican la importancia constitucional de la excepción planteada en este acápite, entre los que relaciona:

*“Talidomida: es un medicamento que produce malformaciones fetales. En 1961, médicos de Alemania, Australia y Gran Bretaña notaron un incremento considerable en la cantidad de bebés nacidos con graves deformidades en los brazos, las piernas o ambas extremidades. Pronto se estableció la relación entre estas malformaciones y el uso de la talidomida durante la primera fase del embarazo.*

*Las madres que tomaron el medicamento durante el comienzo del embarazo (cuando los brazos y las piernas del bebé comienzan a formarse) dieron a luz bebés con diversas deformidades en las extremidades. La malformación más conocida (ausencia de la mayor parte del brazo o de la pierna y la presencia de manitas en forma de aleta) se llama focomelia. La deformidad de los bebés afectados casi siempre ocurría a ambos lados y a menudo tenían deformidades tanto en los brazos como en las piernas. En los casos más graves, los bebés carecían por completo de miembros. Además de las extremidades, el fármaco causaba deformidades en los ojos y las orejas, el corazón, los genitales, los riñones y el tracto digestivo (inclusive los labios y la boca).”*

*“Enfermedad de Tay-Sachs: es una enfermedad familiar que produce la muerte temprana.*

*La enfermedad de Tay-Sachs se produce por una deficiencia de hexosaminidasa, una enzima que es importante en el metabolismo de los gangliósidos (un tipo de sustancia química que se encuentra en el tejido nervioso).*

*Estos gangliósidos, en particular el gangliósido GM2, se acumulan luego en el cerebro, produciendo deterioro neurológico. La enfermedad se hereda como un gen recesivo.*

*La enfermedad de Tay-Sachs se ha clasificado en infantil, juvenil y adulta, dependiendo de la edad de inicio y el tipo de síntomas. La mayoría de las personas con la enfermedad desarrollan la forma infantil.*

*Los síntomas comienzan a aparecer generalmente entre los 3 y los 6 meses de edad con una tendencia a un progreso rápido y el niño generalmente muere a los 4 o 5 años de edad.*

*Una reciente crónica periodística señaló el nacimiento de varios niños en Cali con una enfermedad llamada sirenomelia, una rara malformación congénita en la que se fusionan los miembros inferiores de los recién nacidos. La característica común de estos niños era su fallecimiento horas después de haber nacido. Igualmente, se presentó el nacimiento de niños con ciclopía, otra extraña malformación, caracterizada por el desarrollo de un solo ojo, que se ubica generalmente en el área ocupada por la nariz, por ausencia de la misma, o por una nariz en forma de probóscide (un apéndice tubular) situado encima del ojo. Estos también fallecieron horas después de su nacimiento" (Sentencia C - 355 de 2006).*

Conforme a lo anterior, es factible que en los próximos años o meses encontremos demandas de responsabilidad médica ante los jueces colombianos por error u omisión de un diagnóstico preciso respecto de la situación física y genética del feto y su relación con la facultad de optar o no por la interrup-

ción del embarazo ante la presencia de algún tipo de malformación del feto.

#### **4. Implicaciones bioéticas: diagnóstico genético y eugenesia**

Además de las eventuales situaciones jurídicas que se plantean con ocasión del diagnóstico genético, desde la bioética como disciplina que encauza la aplicación a los seres humanos de los nuevos avances, y la biojurídica, como nueva rama del derecho que tiene que ver directamente con la aplicación de los avances científicos a los seres humanos (Vila-Coro, La Bioética en la encrucijada, 2007, 32), se plantean implicaciones del diagnóstico genético.

El origen de la decisión de hacer un test genético puede estar motivado –principalmente– por dos razones bien claras: (i) *porque uno o ambos cónyuges saben que en su familia han existido patologías que hoy sabemos que tienen origen genético;* (ii) *porque uno o ambos pertenecen a poblaciones o etnias donde ciertas mutaciones causantes de enfermedad tienen un alto índice de incidencia* (Torres, 2000: 376).

Las pruebas genéticas preimplantatorias permiten determinar el estado de los embriones, y en aquellos casos los embriones que no sean transferidos se consideran en un buen porcentaje de los casos como óptimos para la investigación científica, en especial para la creación de líneas celulares; así mismo los titulares de estos embriones en muchos casos dan directamente su consentimiento para la utilización de sus embriones con tales fines; en todo caso se plantea la posibilidad de que este tipo de prácticas conlleva implícitamente medidas eugenésicas.

Se pueden distinguir dos clases de eugenesia, de acuerdo con el fin que se proponga: *"La eugenesia negativa trata de suprimir los defectos genéticos. Sus métodos principales son la esterilización o la reclusión en instituciones de los seres defectuosos, en las que se les impida la transmisión de defectos genéticos y continuar la reproducción de seres humanos inferiores. La eugenesia*

*positiva, en cambio, trata de reproducir caracteres deseables y producir gente de alta calidad". (Varga, 1998).*

En diferentes oportunidades se ha señalado que el "retorno de la eugenesia por medio de la selección de embriones fue abiertamente planteada en Francia por Jacques Testart, quien se ocupó de destacar que el diagnóstico preimplantatorio supone el surgimiento de una nueva eugenesia, 'dulce, democrática e insidiosa'. Ya no se trata de una selección humana efectuada en grises campos de concentración por un régimen autoritario, sino de prácticas realizadas en laboratorios asépticos y relucientes" (Andorno, 1998: 75).

Es importante resaltar en todo caso que no necesariamente un diagnóstico genético implica la aparición ineludible de una enfermedad, es decir que no debe llegarse al llamado *determinismo genético* puesto que hay enfermedades que teniendo un fuerte componente genético, su aparición depende de otros factores (Cano Valle, 2005: 143).

Hay quienes consideran incluso que la selección genética del sexo constituye una práctica eugenésica; "ejemplo de ello es lo afirmado por CARLOS LEMA, cuando refiere situaciones como detenerse en la consideración de la identificación y selección de sexo para el caso de enfermedades hereditarias ligadas al cromosoma X. Este supuesto representa un caso especial en la discusión sobre la licitud de la selección de sexo: aquí la justificación de la selección de sexo se apoya en la necesidad de prevenir estas enfermedades o, más exactamente, de prevenir el nacimiento de un niño con un importante riesgo de padecerlas. Esta justificación, 'preventiva' o 'terapéutica', es la que con más frecuencia se alega como la justificación de la selección de sexo, así como en la investigación y en el desarrollo de métodos de identificación del sexo" (Cancino Moreno, 2005: 121).

Este tipo de prácticas eugenésicas tiene relación con las diferentes concepciones de la familia, ya que la transforma en un negocio

e incluso ahora ya tomada como objeto de investigación, de prueba o de sustratos genéticos (Osset Hernández, 2003).

## CONCLUSIÓN

Si bien es cierto que el avance de la ciencia y la tecnología permiten presentar soluciones alternativas para el manejo de enfermedades genéticas, o mejor aún para la detección temprana de las mismas en embriones y fetos, es de señalar que este tipo de situaciones a la luz de disciplinas como el derecho, la bioética o la biojurídica plantea una serie de cuestionamientos que están en mora de resolverse o que existiendo algún tipo de respuesta, la misma no es del todo clara, y en consecuencia es importante reflexionar críticamente en la búsqueda de la aplicación de principios comunes que puedan tener injerencia en las mismas.

De la búsqueda realizada se deduce que no existe reglamentación alguna en relación con las consecuencias jurídicas y éticas respecto de la aplicación del diagnóstico genético; por el contrario, en el ámbito internacional existen antecedentes jurisprudenciales respecto de responsabilidad profesional con ocasión de la práctica de las mismas.

## BIBLIOGRAFÍA

ABEL I FABRE, Francesc. *Bioética, orígenes, presente y futuro*. Madrid: Instituto Borja de Bioética y Fundación Mapfre Medicina, 2000.

ABELLÁN SALORT, José Carlos. *Bioética, autonomía y libertad*. Madrid: Fundación Universitaria Española, 2006.

ABELLÁN, Fernando. *Selección Genética de Embriones, entre la libertad reproductiva y la eugenesia*. Granada: Ed. Comares, 2007.

ANDORNO, Roberto. *Bioética y dignidad de la persona*. Madrid: Editorial Tecnos, 1998.

- AYALA FUENTES, Miguel F. "Intervenciones en el no nacido." En *Bioética General*, de Jorge Luis Hernández Arriaga, 57-82. México D.F.: Editorial El Manual Moderno, 2002.
- BERNAL C., Diana R., y Manuel J. BERNAL G. *Claves para comprender la bioética*. Tunja: Ediciones UniBoyacá, 2008.
- BESTARD CAMPS, Joan, Gemma Drobitg CANAL, Júlia Ribot BALLABRIGA, y Carles SALAZAR CARRASCO. *Parentesco y Reproducción Asistida: cuerpo, persona y relaciones*. Barcelona: Universitat de Barcelona, 2003.
- BOADA PALÁ, Montserrat. "Pruebas genéticas en embriones y fetos." En *Pruebas Genéticas, Genética, Derecho y Ética*, de Juan Masiá Clavel, 19-32. Madrid: Universidad de Comillas, 2004.
- BUSNELLI, Francesco Donato. *Bioética y derecho privado, fragmentos de un diccionario*. Traducido por Olenka Woolcott Oyague y Nélvor Carreteros Torres. Lima: Editora Jurídica Grijley, 2003.
- CANCINO MORENO, Antonio José. *Genética y Derecho Penal*. Bogotá: Universidad Externado de Colombia & Academia Colombiana de la Abogacía, 2005.
- CANO VALLE, Fernando. *Bioética, temas humanísticos y jurídicos*. México D.F.: Universidad Autónoma de México, UNAM, 2005.
- CASTILLO FREYRE, Mario. *Por qué no se debe reformar el Código Civil*. Lima: Ed. Palestra. 2007.
- CAYUTELA, Aquilino, et al. *Ética, bioética y desarrollo, el hombre como ser dependiente*. España: Comares, 2004.
- ELIZARI BASTERRA, Francisco Javier. *Bioética*, Madrid: Ediciones Paulinas, 1991.
- GONZÁLEZ DE CANCINO, Emilssen (coordinadora). *Memorias del Primer Seminario Franco-Andino de Derecho y Bioética*, Bogotá: Publicaciones Universidad Externado de Colombia, 2003.
- GONZÁLEZ MORÁN, Luis. "Problemas jurídicos de las pruebas genéticas." En *Pruebas genéticas: Genética, Derecho y Ética*, de Juan Masiá Clavel, 71-139. Madrid: Universidad de Comillas, 2004.
- GONZÁLEZ VALENZUELA, Juliana. *Genoma Humano y Dignidad Humana*. Barcelona: Anthropos Ediciones, 2005.
- GARZÓN DÍAZ, Fabio Alberto. *Bioética. Manual Interactivo*. Bogotá: Panamericana editorial Ltda., 2000.
- GROS ESPIELL, Héctor. *Ética, bioética y derecho*. Bogotá: Temis, 2005.
- HARRISON. *Manual de Medicina Interna*. Madrid: Mc Graw-Hill – Panamericana, 2002.
- HERRERA FRAGOSO, Agustín Antonio. *La nueva eugenesia, bioética y derechos humanos*. México D.F.: Publicaciones Administrativas Contables Jurídicas, S.A. de C.V., 2007.
- HOOFT, Pedro Federico, *Bioética, derecho y ciudadanía. Casos Bioéticos en la Jurisprudencia*, Bogotá: Editorial Temis, 2005.
- LACADENA, Juan Ramón. *Genética general: conceptos fundamentales*. Madrid: Editorial Síntesis, 1994.
- \_\_\_\_\_. "Genética, sociedad y bioética." En *Bioética 2000*, de Marcelo Palacios, 251-264. Oviedo: Sociedad Internacional de Bioética - SIBI, 2000.
- MANICINI R., Roberto. "Genoma Humano y terapia genética: implicancias bioéticas, legales y sociales." En *VIII Seminario Internacional: Bioética y Biojurídica*, de Manuel J. Bernal G., 105-121. Tunja: Ediciones UniBoyacá, 2007.
- NOMBELA, César. "El Genoma Humano y otros genomas: de la información al conoci-

miento sobre los temas biológicos." En *Retos de la sociedad biotecnológica: ciencia y ética*, de César Nombela, (coord.) 43-68. Madrid: Fundación para el Análisis y los Estudios Sociales - FAES, 2004.

OSSET HERNÁNDEZ, Miquel. *Ingeniería genética y derechos humanos*. Barcelona: Icaria Editorial, 2003.

PÉREZ DEL VALLE, C. "La resistencia del derecho natural clásico a los avances de la investigación." En *Ética, Bioética y desarrollo. El hombre como ser dependiente*, de Vara-Martín, Romero, Villar Amigo Cayuela, 72-89. Granada: Ed. Comares, 2004.

RESPONSABILIDAD SANITARIA. 2006100 306 (Tribunal Supremo de España, Sala de lo Contencioso, sección 6, 30 de junio de 2006).

ROMERO, Francisco Javier. "La selección genética de embriones." En *Ética, bioética y desarrollo. El hombre como ser dependiente*, de Aquilino Cayuela C., Julián Vara M., Francisco J. Romero y Vicente Villar A., 147-157. Granada: Comares, 2004.

SENTENCIA C - 355. C - 355/06 (Corte Constitucional, 2006).

SERRANO ESCOBAR, Luis Guillermo. *Nuevos Conceptos de Responsabilidad Médica*. Bogotá: Ediciones Doctrina y Ley Ltda., 2000.

TARASCO Michel, Martha y BACH, Javier Marco. "Reproducción Asistida" En Hernández Arriaga, Jorge Luis. *Bioética General*. México D.F.: Editorial El Manual Moderno, 2002.

TORRES, Juan Manuel. "Test genético, medicina génica y la evolución del concepto de salud." En *Bioética y Genética*, de Salvador Dario Bergel y José María Cantú, 365-394. Buenos Aires: Ciudad Argentina Editorial, 2000.

VARGA, Andrew C. *Bioética, principales problemas*. Madrid: San Pablo, 1998.

VILA-CORO, María Dolores. *Huérfanos Biológicos, el hombre y la mujer ante la reproducción artificial*. Madrid: San Pablo de CEU, 1997.

\_\_\_\_\_. *La Bioética en la encrucijada*. Segunda Edición. Madrid: Dykinson, 2007.