

# Investigación y consulta genética en Costa Rica: retos para la bioética

Carlos J. Valerio-Monge\*

## Introducción

Los retos a los que se enfrenta la humanidad hoy por los avances de la ciencia obligan constantemente a la reflexión acerca de lo ético, moral, social y jurídico de la motivación y la finalidad de cada uno de los importantes pasos del ser humano.

El rápido y vertiginoso avance de las investigaciones de las ciencias ha generado movimientos paralelos, como el movimiento ético mundial en relación con las implicaciones de las profundas transformaciones de la sociedad *tecnocientífica* en la que vivimos.

En los ámbitos de la Biología y la Genética, los progresos han sido tan raudos que actualmente el ser humano es capaz de poder transformar los seres humanos de manera programada y con fines predeterminados tal y como lo ha hecho con anterioridad con los vegetales y los animales.

Las ventajas de la *ingeniería genética*, el *diagnóstico genético* y la *terapia genética* podrían ser tan beneficiosos para la humanidad como encontrar la cura o la prevención de enfermedades como el cáncer o el sida, pero también tan peligrosa como crear riesgos o atentados contra la dignidad y la integridad de la especie humana.

Surge el riesgo de que se desarrollen prácticas contrarias al reconocimiento de la igualdad y los derechos de todos los miembros de la familia humana y que los resultados de las investigaciones se distribuyan de manera poco equitativa en detrimento -en particular- de los países en desarrollo.

En el curso de la historia bajo el pretexto pseudocientífico de la *eugenesia* se ha eliminado a millones de personas.

Las amenazas de los fuertes movimientos que han defendido las tesis de la purificación de las razas y el mejoramiento del "*pool genético*" se mantienen latentes aún.

Esta preocupación ha impulsado la promoción de un orden internacional en el cual, sin limitar los beneficios de la investigación y la aplicación de la Genética, se puedan evitar todos aquellos intentos perjudiciales de su utilización.

En este contexto, entre los avances de la ciencia y el movimiento ético que defiende los intereses de la humanidad surge la *Bioética* como una forma de pensamiento y acción que se ocupa de velar por que ese nuevo poder transformador no se vuelva en contra de la humanidad, asegurando que no se utilice como arma de autodestrucción al progreso científico y tecnológico, fuente de bienestar para los individuos y las naciones y que contribuya a la transparencia del debate sobre la dimensión humana de este proceso.

La Bioética, con el objetivo de proteger los Derechos Humanos, apela por el respeto del cuerpo humano, la protección de las personas en las investigaciones biomédicas, el respeto por el comienzo de la vida, el derecho a la vida privada y la presencia de la ética en las intervenciones en salud.

Las múltiples aplicaciones beneficiosas de la Genética, no obstante, son de gran utilidad para el

\* Licenciado en Derecho. Profesional del Área de Calidad de Vida de la Defensoría de los Habitantes de la República.

desarrollo de la humanidad, pues las enfermedades congénitas acompañarán por siempre al ser humano, ya que encuentran su génesis en la misma naturaleza mutante de todos los seres vivos.

Los avances en las investigaciones y la consulta genética pueden ser de gran provecho cuando se presentan bajo la modalidad de la prevención de las enfermedades hereditarias, las cuales ocupan un puesto importante dentro de las balanzas epidemiológicas del país. La consulta genética favorece a las parejas con el fin de ampliar su horizonte de derechos reproductivos al realizarse un diagnóstico y tratamiento que forme parte de los programas de salud reproductiva dirigidos a la población.

Este artículo propone las bases de una discusión y análisis de la regulación normativa en torno a la protección del genoma humano y discernir a la luz de la doctrina de los Derechos Humanos en general y del Derecho costarricense en específico, acerca de los beneficios que puede traer para la sociedad costarricense, el reconocimiento jurídico de la aplicación diagnóstica y terapéutica de la Genética como un derecho reproductivo.

## LA GENÉTICA COMO INSTRUMENTO DE CAMBIO

### El genoma humano

La ciencia biológica relativa a los mecanismos de la reproducción que aseguran el mantenimiento de la vida y su transmisión de una generación a otra se conoce como Genética. Se trata de una rama de la Biología que estudia los principios y mecanismos de la herencia de los seres vivos, especialmente los medios por los que los distintos caracteres se transmiten a la descendencia y las causas de las semejanzas y diferencias entre organismos relacionados.

El material genético está constituido por unidades de información llamadas *genes* que tienen la misión de guiar la síntesis de productos específicos con funciones biológicas y que son capaces de autoduplicarse y transmitirse.

Cada persona cuenta con un patrimonio genético compuesto de 23 pares de  *cromosomas* heredados de cada uno de sus progenitores. Los cromosomas, a su vez están constituidos por los genes en los que el *ADN (Ácido desoxirribonucleico)* contiene todo el programa biológico que controlará la división ulterior de la unión del óvulo materno con el espermatozoide paterno del embrión primario en miles de millones de células que, paulatinamente, se van diferenciando para formar los diferentes tejidos del futuro ser humano. Se calcula que la especie humana posee por lo menos 50 000 pares de genes.<sup>1</sup>

En todas las especies existe lo que se denomina variedad genética que consiste en que para cada gen existen variantes o formas alternativas llamadas *alelos*. Los alelos de un mismo gen sintetizan el mismo tipo de compuesto, pero con alguna modificación mínima en su estructura molecular que puede traducirse en variaciones funcionales, generalmente mínimas.

Las células reproductivas o gametos (óvulo y espermatozoides) poseen una sola copia de cada gen y de cada cromosoma. En cada persona, cada célula reproductiva posee una mezcla única y no repetible de genes paternos y maternos. Es decir, las células germinales que generan los óvulos y los espermatozoides posee al igual que las células somáticas, los dos ejemplares de cada gen (materno y paterno). Al dividirse las células germinales, cada gameto resultante recibe un ejemplar de cada gen y el azar determina cuáles de esos genes son de origen materno o paterno. Al unirse un espermatozoide u un óvulo en la concepción, se genera una célula con doble dosis de cada gen, distribuidos en 46 cromosomas.

La totalidad de la información contenida en los genes de un organismo se llama genoma. El conjunto de genes de cada ser humano conforma el *genoma* que transmite a cada generación las características comunes de la especie y las particulares de cada individuo. Así todos somos hijos y padres de seres humanos, aunque con diferencias en cuanto a la estatura, el color de la piel y de los ojos, gestos y comportamientos.<sup>2</sup>

Los productos sintetizados por los genes en un organismo interactúan entre sí y con las innumerables influencias del medio ambiente físico-biológico-psicológico en que está inmerso el hombre. Son estas múltiples, complejas y continuas interacciones las que van determinando, a lo largo de la historia de las personas, sus *fenotipos*, es decir sus características observables: constitución física y mental, estados de salud y enfermedad.

En la transmisión del patrimonio genético puede producirse anomalías, llamadas *mutaciones que* modifican la constitución del ADN y que pueden producir enfermedades genéticas físicas y mentales. Para tratarlas es preciso identificar y localizar el cromosoma en

1 Duran Días (Edmundo). *Criminología y Bioética. La Manipulación Genética. Revista Anual de la Asociación de Derecho de la Pontificia Universidad Católica del Ecuador*. Año XLV, N° 37, tomo I, Quito, Ecuador 1994. Págs. 46 y 47.

2 Penchaszadeh (Víctor). *Genética y Derechos Humanos. Seminario "Salud y Derechos Humanos"*. Memoria. Comisión de Derechos Humanos. México, 1991/13. Pág. 79.

el que se aloja el gen alterado responsable y determinar la naturaleza de su anomalía.

Esta variedad genética es resultado de cambios espontáneos en el material genético o mutaciones ocurridos a lo largo de millones de años de evolución.

La variedad genética de las especies constituye la riqueza fundamental que permite la supervivencia en el planeta. No obstante, no todas las mutaciones son beneficiosas. Muchas de ellas ejercen efectos adversos a la salud y constituyen la base de las enfermedades genéticas.

## Las enfermedades genéticas

Las mutaciones pueden ser perjudiciales y ser las responsables de algunas de las enfermedades. En algunos casos, la presencia de una mutación de este tipo en una copia de un gen es suficiente para que, en interacción con el medio ambiente, se manifieste una enfermedad. Estas son *enfermedades dominantes*, de las que se conocen aproximadamente 300 clases, entre las que cabe citar el enanismo acondroplásico, la corea de Huntington y la neurofibromatosis de Von Recklinghausen.<sup>3</sup>

Otro tipo de enfermedades son las *recesivas*, en las que para que, se manifieste, las dos copias de genes deben estar alteradas. De estas, se conocen aproximadamente 1500 entre ellas el albinismo, varias anemias hereditarias y la enfermedad fibroquística del páncreas.

Según algunos autores,<sup>4</sup> si bien cada una de estos miles de enfermedades es poco frecuente, colectivamente afectan a uno de cada 100 niños y niñas nacidos vivos. En los niños nacidos con enfermedades recesivas sus padres generalmente son portadores sanos de una copia mutada del mismo gen.

Existe un segundo grupo de enfermedades que son producto de varias mutaciones o variaciones en múltiples genes (enfermedades multigénicas). Esta constelación de genes confiere al organismo una susceptibilidad especial que, en interacción con factores medio-ambientales, puede producir un defecto o una enfermedad. Se trata de los conocidos casos de diabetes, diversos tipos de cáncer, la hipertensión arterial, la arteriosclerosis coronaria y ciertas enfermedades mentales. Será sólo a partir de interacciones de circunstancias medio-ambientales desfavorables como una dieta inadecuada, stress, pobreza, marginalidad, exposición a sustancias cancerígenas con los productos de estos genes que se manifestará la enfermedad para la cual es susceptible la persona.

Finalmente, un tercer grupo de anomalías genéticas está determinada por la cantidad de cromosomas. El ejemplo más conocido es el Síndrome de Down. Se considera que la frecuencia de este síndrome en hijos de madres de 40 años es 20 veces mayor (1 en 50) que la frecuencia en hijos de madres entre 20 y 30 años (1 en 1000). En estos casos existe una alteración en menos o en más en el número de cromosomas presentes.

En resumen, las enfermedades genéticas afectan múltiples sistemas del organismo, son crónicas, determinan discapacidades importantes y requieren de atención médica multidisciplinaria, compleja y prolongada. Las familias en que ocurren enfermedades genéticas suelen experimentar grandes sufrimientos psíquicos debido al sentimiento de culpa, desamparo y de incertidumbre con respecto al futuro niño afectado.

## Avances de las investigaciones genéticas

Los avances en la investigación genética abren perspectivas para mejorar la salud física y mental de las personas, pero también peligros que amenazan los valores éticos y la dignidad humana.

Es el área de la tecnología genética o Genética Molecular<sup>5</sup> donde más desarrollos han ocurrido. La mayoría de estos adelantos se basan en el análisis directo del material genético (ADN) y se aplican principalmente al diagnóstico de enfermedades genéticas.

Las técnicas del análisis directo del ADN están revolucionando los métodos de diagnóstico y se han estado utilizando para localizar genes de interés en su sitio específico en un cromosoma determinado. Esto se conoce como *mapeo genético*. Los genes mapeados hasta el momento suman varios centenares, entre ellos los responsables de la enfermedad de Huntington,<sup>6</sup> la neurofibromatosis, la anemia falciforme, la fibrosis quística del páncreas, las hemofilias, la distrofia muscular.<sup>7</sup>

El mapeo de un gen es el primer paso para su aislamiento y análisis, lo que revela las diferencias

<sup>3</sup> Ob. Cit. . Pág. 80.

<sup>4</sup> 4 Ob. Cit. Págs. 80 y 81.

<sup>5</sup> Se conoce por Genética Molecular la rama de la Genética que estudia la estructura química, la función, la replicación y la mutación de las moléculas que intervienen en la transmisión de la información genética, como el ADN y el ARN. Se ocupa principalmente del análisis de la disposición de los genes en el ADN, la replicación de éste, la transcripción y traducción o síntesis de proteínas.

<sup>6</sup> Se conoce como enfermedad de Corea de Huntington un trastorno hereditario raro que se caracteriza por corea crónica de instauración paulatina y deterioro intelectual que aboca a la demencia. Los primeros signos aparecen cerca de los 40 años y los enfermos sobreviven 15 años más aproximadamente. Se trata de transmisión autosómica.

<sup>7</sup> Ob. Cit. Págs. 82

entre el gen normal y el mutado a nivel del ADN y permitirá descubrir cuál es el producto normal del gen en cuestión y cómo ese producto está alterado en la enfermedad de que se trata, abriendo el camino para nuevas intervenciones terapéuticas.

Esta técnica permite la detección de portadores sanos de genes recesivos y la detección presintomática de personas en riesgo de desarrollar una enfermedad genética y producir el diagnóstico fetal temprano de un número cada vez mayor de enfermedades genéticas.

Con la *manipulación del material genético* se aísla, en las células de un individuo, un gen determinado y se transfiere a otro organismo, insertándolo en un material genético del cual pasa a formar parte.

Este tipo de investigaciones y técnicas se encuentran aún en desarrollo y pueden ser de gran provecho para la terapia génica somática. Mediante esta técnica se inserta un gen normal en células somáticas de personas que padecen debido a un gen defectuoso. Se supone que el gen normal incorporado funcionará sintetizando el producto que el gen defectuoso no sintetiza, corrigiendo así la enfermedad en cuestión.

Es posible la manipulación de células germinales. Para la corrección de un defecto genético de las células reproductivas con el fin de asegurar que la descendencia no poseerá el defecto. Este tipo de manipulación ha creado controversias importantes en relación con el derecho a la vida.

Los modernos avances de la reproducción humana, prescindiendo de la relación sexual entre hombres y mujeres, ofrecen la posibilidad de que la ingeniería genética pueda intervenir. Se trata de la *inseminación artificial*, mediante la introducción de espermatozoides de un hombre en el cuerpo de la mujer, la *fecundación "in vitro"* fuera del seno materno con espermatozoides de un hombre para su posterior implantación en la misma mujer y la implantación del embrión fecundado "in vitro" en el seno de otra mujer, o lo que se conoce como embarazos en vientres de alquiler.

Dentro de este contexto, la Genética puede aportar los siguientes beneficios:

- a.- Diagnóstico preimplantatorio para verificar si el embrión porta alguna enfermedad genética. En algunos países en los cuales la legislación lo permite, si se constata la enfermedad, el embrión no es implantado y se puede eliminar.<sup>8</sup>
- b.- El diagnóstico prenatal del feto. Mediante esta técnica es posible detectar el Síndrome de Down y decenas de enfermedades más.
- c.- La terapia genética que consiste en el tratamiento mediante el injerto de genes sanos en el embrión enfermo.

La Bioética reconoce los peligros y los riesgos para la humanidad de una mal intencionada aplicación de los beneficios de la Genética, pues pueden ocurrir situaciones lesivas a los Derechos Humanos cuando se produzcan selecciones previas de espermatozoides para producir personas de un solo sexo con la intención, por ejemplo, de evitar el nacimiento de mujeres, pretender producir hijos perfectos, la eliminación de embriones fecundados sin implantar y la llamada clonación o la creación de nuevos embriones idénticos al primero, como ha sucedido con algunos vegetales y animales o la creación de genes animales para fabricar seres monstruosos.

## LA PROTECCIÓN JURÍDICA INTERNACIONAL DE GENOMA HUMANO

La protección de la vida como supremo valor humano ocupa siempre un espacio importante en todos los instrumentos tradicionales internacionales de los Derechos Humanos.

Desde la Declaración Universal de los Derechos Humanos hasta el Pacto de los Derechos Económicos, Sociales y Culturales, la Convención Americana sobre Derechos Humanos, la Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación Racial, el derecho a la vida y su derivado directo, el derecho a la salud, encuentran tutela y protección. No obstante, estos instrumentos de carácter internacional no cuentan con previsiones específicas relacionadas con la protección de la vida cuando la amenaza a su estabilidad y existencia proviene de los avances de la ciencia, la tecnología y la investigación en el área de la Genética. La razón es lógica, se trataba de un tema inexistente en el momento que fueron creados y aprobados muchos de estos instrumentos internacionales.

Vale entonces la pena preguntarse acerca de la existencia de normas a nivel internacional que se ocupen de la protección del patrimonio genético humano como un eslabón que une a todos los seres humanos a través de la historia misma, cuando su manipulación no tienda a la sola búsqueda de las interrogantes, misterios y retos de la existencia humana al margen de toda intención ética, religiosa o jurídica o, cuando la vanidad y el egoísmo humano pretendan menospreciar la dignidad y la existencia misma.

8 En Costa Rica, en el artículo 10° del Decreto Ejecutivo N° 24029- S del 3 de febrero de 1995 que regula las técnicas de reproducción asistida, se indica que todos los óvulos fertilizados en un ciclo de tratamiento deberán ser transferidos a la cavidad uterina de la paciente, quedando absolutamente prohibido desechar embriones o preservarlos para transferencia en ciclos subsecuentes de la misma paciente o de otras personas.

La anterior interrogante remite indefectiblemente al análisis de instrumentos de protección a los derechos humanos no tradicionales tales como la *Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial*, así como el resultado de importantes avances del movimiento bioético mundial.

Los avances de la Genética deben necesariamente estar orientados y tener el objetivo principal de proteger la existencia humana.

La UNESCO como parte de ese movimiento propulsor de la Bioética mundial propuso recientemente una declaración consensual tendiente a la protección del genoma humano. En noviembre de 1995 en París se celebró la 28ª Conferencia General de la UNESCO, para, entre otros objetivos, promover la discusión y la aceptación por parte de los Estados de un instrumento internacional denominado *Declaración sobre la Protección del Genoma Humano*.

Ya anteriormente, con el *Acuerdo de Ixtapa* se pone de relieve la utilidad de fomentar los avances de la biomedicina en beneficio de los más necesitados, la necesidad de oponerse a cualquier práctica discriminatoria y el interés de reforzar el derecho a la salud como un derecho humano. Las preocupaciones van desde el desarrollo de investigaciones sobre los embriones humanos hasta la selección prenatal del sexo mediante pruebas genéticas.<sup>9</sup>

Es, sin embargo, reciente el pronunciamiento de la comunidad internacional en materia de Derechos Humanos al encarar el progreso en el campo de lo biomédico.<sup>10</sup>

La *Declaración de Viena* adoptada por la Conferencia Mundial de Derechos Humanos en junio de 1993, en el párrafo 11º, destaca que:

*"Ciertos adelantos especialmente en la biomédica y en las ciencias de la vida, así como en la información tecnológica, pueden potencialmente tener consecuencias adversas para la integridad, la dignidad y los Derechos Humanos del individuo, yápela a la cooperación internacional para asegurar que los Derechos Humanos y la dignidad sean plenamente respetados en esta área".*

En términos generales, la *medicina predictiva* ha obligado a los Estados a pronunciarse sobre la cuestión de las discriminaciones que afectan a los individuos, las familias o los grupos vulnerables frente al acceso a la educación, a la formación, el empleo o también la protección social. La cuestión de la igualdad de los derechos de todas las personas y de la solidaridad con los más vulnerables a medida que progresa el conocimiento sobre el genoma humano son unas de las fundamentales.

La UNESCO ha manifestado que, si la comunidad internacional ha tomado conciencia de su responsabilidad frente a los adelantos de la genética humana, debe conducirla entonces a adoptar sin tardanza los principios rectores que permiten preservar la integridad física y moral de la humanidad en torno a este tema en particular.

Son pocos los países que se han dotado de legislaciones en el ámbito de la bioética. La idea de la UNESCO de proponer a la comunidad internacional un instrumento de protección del genoma humano va dirigida a la necesidad de proteger los derechos humanos, en especial cuando se trata de investigaciones y experimentaciones en seres humanos o cuando se trata del tema de los *derechos reproductivos* en la aplicación de la acción médica en genética como parte de la *prevención* y el tratamiento de enfermedades cuando es solicitado por individuos o *parejas*.

Pretende la UNESCO proponer un marco de principios propicios para armonizar -a nivel internacional- los distintos sistemas jurídicos antes de que se establezcan prácticas violatorias a los derechos humanos o la promulgación de normas jurídicas que no tiendan a la protección del genoma humano desde la perspectiva de la Bioética.

El pacto propuesto es meramente declarativo. Se considera que el carácter obligatorio de una convención podría disuadir a algunos Estados de comprometerse con la investigación genética, lo que equivaldría a un efecto contraproducente.<sup>11</sup>

Además, teniendo en cuenta los objetivos de la protección del genoma humano, la adopción de una declaración se justifica plenamente. En efecto, la doctrina de las Naciones Unidas considera que una declaración es un instrumento formal y solemne que se justifica en escasas oportunidades cuando se enuncian principios de gran importancia y de valor duradero, haciéndose hincapié en la autoridad moral.

Surge además otra razón, a juicio de la UNESCO, para la aceptación de la declaración de cita. La *investigación* es también una forma de expresión humana, razón por la cual se debe reconocer y fomentar su libertad. No obstante, la libertad de investigación no puede ser absoluta, y dado el caso se le deben imponer límites. El progreso de las investigaciones y aplicacio-

9 UNESCO. *Informe del Director General sobre la preparación eventual de un instrumento internacional para la protección del genoma humano*. Documento 28 C/ 38 del 7 setiembre de 1995. Pág. 4.

10 Gros Espiel (Héctor). *Genética y Derechos Humanos. Derechos Humanos y Vida Internacional*. Instituto de Investigaciones Jurídicas. Comisión Nacional de Derechos Humanos. México. 1ª edición. 1995. Pág. 308.

11 *Ob. Cit.* Pág. 13.

nes genéticas, en especial en lo que respecta a la detección de las enfermedades y deficiencias y el diagnóstico prenatal, podrían conducir a un cuestionamiento de los sistemas de asistencia en salud.

Se pretende con la declaración de la protección del genoma humano la combinación de tres principios fundamentales: la *dignidad* de las personas, la libertad de la *investigación* y la *solidaridad* entre los seres humanos en un ambiente democrático y en el que se pueda desarrollar la educación y difundir los conocimientos sobre el genoma humano.

La principal propuesta de dicha declaración consiste en el reconocimiento y aceptación de que el genoma humano constituye un *patrimonio común de la humanidad*. El empleo de esta calificación tiene por objetivo presentar al genoma humano como un capital que la humanidad tiene el deber de proteger para las futuras generaciones. El principio de la igualdad humana es el que fundamenta primordialmente la legitimidad de este imperativo de salvaguardia. El objetivo es claro: se trata de proteger el genoma contra manipulaciones que violarían esa dignidad humana como, por ejemplo, la hibridación<sup>12</sup> y las prácticas eugenésicas<sup>13</sup> que pueden producir el empobrecimiento de la diversidad genética humana.

A nivel internacional la utilización de la noción de patrimonio común de la humanidad denota la idea, además, de la distribución internacional equitativa de las ventajas que produce su investigación y su aplicación.

Acerca de las finalidades de las investigaciones sobre el genoma humano, la Declaración establece:

*"4.-Cada persona tiene derecho a beneficiarse de los progresos de la biología y la genética humana, en el respeto de su dignidad y de su libertad.*

*5.- La investigación, actividad esencial, tiene por objetivo, en la esfera de la genética humana, aliviar el sufrimiento y mejorar el bienestar de la humanidad.*

*6. - Ningún adelanto científico en esta esfera podrá prevalecer sobre el respeto de la dignidad y la libertad de la persona humana".*

Por otra parte, en relación con las intervenciones en el genoma humano y derechos y libertades de la persona, se indica que:

*"7.- Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas.*

*8.- No se podrá practicar ninguna intervención en el genoma humano de una persona, independientemente de que dicha intervención tenga una finalidad científica, terapéutica o de diagnóstico sin el consentimiento previo, libre y basado en una información suficiente del interesado o, si procede, de sus representantes habilitados.*

*9.- Se deberá proteger la confidencialidad respecto de terceros de los datos genéticos de carácter nominal, conservados o tratados con fines de investigación o cualquier otra finalidad, salvo en el caso de las excepciones previstas por la ley y justificadas por imperativos de interés general.*

*10.- Cada persona tendrá derecho a ser indemnizada por el daño de que haya sido víctima y que sea imputable a una intervención directa en su genoma humano."*

El proyecto de declaración que propone la UNESCO constituye una de las primeras respuestas a la necesidad que se ha planteado el Derecho ante los nuevos y difíciles progresos de la Genética. El cambio que han de introducir los ordenamientos jurídicos internos e internacionales deben ser el producto de un prudente, reflexivo y cauteloso análisis.

## **HACIA UN NUEVO ENFOQUE DEL RIESGO REPRODUCTIVO: GENÉTICA COMO MEDIO DE DIAGNOSTICO PREVENTIVO**

Además de una educación del público en general sobre conceptos básicos de genética, la *Declaración sobre la Protección del Genoma Humano* de cita pretende que la sociedad intervenga en la discusión y formulación de objetivos de las acciones médicas en genética y sus métodos de aplicación. Para ello se requiere de información a la sociedad; informada ésta de los beneficios de la Genética pueden resultar éstos altamente productivos en términos de desarrollo humano y salud pública.

El objetivo de las acciones médicas en genética como un beneficio se establece en la Declaración de cita en su artículo 4º al referirse al derecho que tiene cada persona de beneficiarse de los progresos de la Biología y la Genética al intentar lograr la disminución del sufrimiento, la discapacidad o la muerte como consecuencias de las enfermedades genéticas y promover el bienestar de las personas, en especial de aquellas que se encuentran en riesgo de padecer y/o transmitir a su descendencia determinada enfermedad hereditaria.

Los beneficios de la genética aplicable para el caso de los derechos reproductivos tienen como fin procurar la *prevención* y el *tratamiento* de las enfermedades genéticas.<sup>14</sup> Debería constituirse la consulta

<sup>12</sup> Se conoce por hibridación la producción de híbridos por cruzamiento de distintas razas.

<sup>13</sup> Se conoce por Eugenesia el estudio de los métodos de control de las características de futuras poblaciones mediante el emparejamiento selectivo.

<sup>14</sup> Penchaszadeh (Víctor). *Genética y Derechos Humanos*. Ob. Cit. Pág. 81.

genética en parte de los programas de salud reproductiva.

La *salud reproductiva* se orienta al desarrollo integral humano, tanto en su función reproductiva como en lo concerniente a la reproducción de potencial intelectual y creativo. Parte del derecho que tienen las personas a una sexualidad plena y enriquecedora como un elemento más para alcanzar el bienestar individual y colectivo,<sup>15</sup> y se reconoce como una responsabilidad individual, familiar y social que contribuye a la búsqueda de una mejor calidad de vida que intenta alcanzar la equidad en el desarrollo social y el equilibrio natural.

El fundamento de la salud reproductiva: *la teoría o el enfoque de riesgo* es esencial para la consulta genética. El enfoque de riesgo se fundamenta en el hecho natural de que NO todos los individuos tienen la misma probabilidad de sufrir un daño determinado o bien la misma muerte a causa de una condición -que puede ser ambiental-, a una enfermedad o a un procedimiento.<sup>16</sup>

En su aplicación a la Genética, como parte del goce de los derechos reproductivos el tipo de consejería que se propone favorece la salud reproductiva de las parejas, pues su finalidad será la de poner en práctica métodos de prevención que se basen en la detección de individuos y/o parejas con mayores probabilidades de desarrollar y/o transmitir a sus descendientes una enfermedad genética por ser portadores de factores de riesgo. Se provee a las personas detectadas de asesoramiento genético, que consiste, como en todos los casos, en una educación sobre los riesgos detectados y sobre las opciones disponibles para enfrentarlos.

Se considera que para el caso de parejas con riesgo aumentado de transmitir una enfermedad genética existen opciones como la abstinencia sexual si desean evitar la concepción de un producto afectado o correr riesgo iniciando y continuando un embarazo sin ningún tipo de interrupción si de cualquier manera desean tener un hijo.<sup>17</sup> En Costa Rica, la pareja no puede optar por el Aborto pues, salvo el caso del aborto Impune tipificado en el artículo 121 del Código Penal, la mujer que decidiera abortar cuando conozca de antemano y con exactitud que su niño padece de la terrible enfermedad, sería penada por la comisión de ese delito.

Debe la consulta genética integrar acciones relativas a elevar o mejorar las condiciones personales de la mujer para favorecer su autoestima y así pueda ella acceder fácilmente al goce de sus derechos reproductivos. Debe reconocerse a favor de la mujer que la salud reproductiva es también el derecho a tener los hijos que desea, poder elegir el momento del embarazo y un método de planificación familiar que mejor se adecúe a sus condiciones biológicas y emocionales y de estilo de vida. Debe, no obstante, recordarse que la salud reproductiva está orientada hacia la familia, de modo que se debe favorecer la participación responsable del hombre en la pareja a fin de que la información y las decisiones sean conjuntas y apoyadas.

## DERECHOS HUMANOS Y CONSULTA GENÉTICA

La atención de la salud constituye un derecho básico de toda persona y debe ser integral, por lo tanto, debería incluir además la prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas.

Los artículos 7, 8 y 9 de la Declaración de la Protección del Genoma Humano constituyen el fundamento del respeto de los derechos fundamentales que entran en juego. Se trata de la protección contra la *discriminación*, de que toda intervención del genoma humano debe tener una *finalidad científica, terapéutica* o de *diagnóstico* en la que debe privar la *autodeterminación* de las personas de modo que se desarrolle un *consentimiento libre e informado* y que, en todo caso, salvo casos de excepción, se deberá resguardar la *confidencialidad* de los datos genéticos y de las personas.

Las acciones médicas en genética deben partir del derecho fundamental de la *autodeterminación* pues se trata de la disposición del cuerpo humano que, como para cualquier otro tratamiento médico, debe mediar el consentimiento de la persona o paciente.

Para lograr que se produzca esa exteriorización de la voluntad deberá la pareja contar con *información* objetiva, acertada y completa sobre los riesgos genéticos y las opciones disponibles para prevenirlos. La teoría de la consulta genética parte del reconocimiento de que toda persona tiene derecho a decidir libremente sobre su reproducción, lo cual incluye la decisión de procrear aún bajo el conocimiento de la probabilidad de riesgos genéticos. Por lo tanto, toda persona debe decidir autónomamente sobre las cuestiones relacionadas con su salud genética, por lo que el asesoramiento profesional debe respetar ese derecho, de manera que éste se asegure que las decisiones de los individuos sean genuinas, informadas y responsables<sup>18</sup> para generar decisiones propias y voluntarias en las que se presente el concurso de las expresiones y valores de la pareja.

15 Caja Costarricense de Seguro Social. Departamento de Medicina Preventiva. Sección Salud de la Mujer. *Guía Didáctica de la Salud Reproductiva*. Febrero de 1995. Pág. 10.

16 *Ob. Cit.* Pág. 11.

17 Penchaszadeh (Víctor). *Genética y Derechos Humanos*. *Ob. Cit.* Pág. 82.

18 Penchaszadeh (Víctor). *Genética y Derechos Humanos*. *Ob. Cit.* Pág. 83.

Desde el punto de vista clínico, se trata de un derecho del paciente y de sus familiares y allegados de contar con información completa y continuada, verbal y escrita sobre el proceso de enfermedad, incluyendo el diagnóstico, el pronóstico y alternativas de tratamiento.

Para que el consentimiento del paciente se produzca es necesario darle pautas y apoyos que le faciliten una posición a efecto de poder tomar una decisión.

La información y el consentimiento informado son derechos humanos; su reconocimiento en el contexto de la salud es necesario a fin de proteger la vida. Evidentemente lo son pues son requisitos para la autodisposición sobre el propio cuerpo como uno de los primeros elementos de la dignidad humana.

Toda persona tiene derecho a la *privacidad*. La información genética obtenida debe ser estrictamente confidencial y restringida para terceras personas como compañías de seguros de salud o de vida.

Finalmente, el tema de la *discriminación* se torna aquí de suma importancia pues independientemente de las superadas teorías del "*pool genético*", la aplicación de la Genética como mecanismo de diagnóstico preventivo de enfermedades en la descendencia de las personas puede generar acciones tendientes a rechazar o evitar el nacimiento de niños y niñas por reunir determinadas características genéticas. En este sentido ha pretendido ser clara la Declaración de la Protección del Genoma Humano en cuanto a la prohibición de discriminaciones fundadas en características genéticas.

De este modo, los beneficios de las aplicaciones de la genética como un derecho reproductivo deben ir dirigidos a resolver problemas de salud en relación directa con los objetivos que persigue la Medicina y con apego al respeto y vigencia de los Derechos Humanos. Los beneficios en salud que actualmente es posible disfrutar han sido el producto de la investigación científica de modo que de ella depende en gran medida, el éxito de una atención o tratamiento terapéutico no sólo en Genética, sino en todas las distintas aplicaciones de la salud a las personas.

## **INVESTIGACIÓN Y APLICACIÓN DE LOS BENEFICIOS DE LA GENÉTICA COMO DERECHO REPRODUCTIVO EN COSTA RICA**

Los avances en la investigación y el desarrollo de la consulta genética cuentan con fundamentos y principios claros de protección de los derechos e intereses de los habitantes y de la salud pública.

La *Declaración de Helsinki* adoptada por la 18ª Asamblea Médica Mundial en Finlandia en 1964 y revisada por la 29ª Asamblea Médica en Japón en 1975 constituye el fundamento ético que orienta a los médicos en el desarrollo de investigaciones biomédicas con seres humanos.

La declaración reconoce que la finalidad de la investigación biomédica con personas debe buscar el perfeccionamiento de los métodos diagnósticos, terapéuticos y profilácticos y el conocimiento de la etiología y la patogenia de las enfermedades.

La declaración de Helsinki establece las diferencias que existen entre la investigación médica efectuada en pacientes que tiene como fin el diagnóstico o terapia y aquella cuya finalidad esencial es puramente científica y no posee ningún valor diagnóstico o terapéutico. Se trata de una guía deontológica que tiende al respeto de los derechos fundamentales de las personas que voluntariamente se someten a una investigación biomédica, en especial en cuanto al consentimiento de las personas y al respeto por la integridad física y la vida misma.

El reglamento para las Investigaciones y Experimentaciones en Seres Humanos, Decreto Ejecutivo N° 5463-SPPS del 5 de diciembre de 1975 constituye el cuerpo de leyes que en Costa Rica permite que se desarrollen investigaciones científicas con personas. Se crea ahí un Comité Científico Institucional como el órgano encargado de conocer y dictaminar acerca de la ética y la utilidad científica de los programas de investigación.

Con el fin de respetar los Derechos Humanos se prohíbe toda clase de investigación que sea peligrosa para las personas, se exige de manera previa y expresa el consentimiento del individuo. El artículo 6 dice:

*"Para someter a una persona a las investigaciones o experimentaciones a que este Reglamento se refiere, será requisito indispensable informarla debidamente sobre los siguientes extremos, de previo a obtener el consentimiento:*

*a. Explicación objetiva de la finalidad perseguida, determinado los elementos de carácter experimental;*

*b. Descripción de las molestias y peligros que pueden o pudieran esperarse;*

*c. Descripción de los beneficios que pueden o pudiera generarse;*

*d. Información, sobre cualquier otro procedimiento, técnica o preparación que, como alternativa, pudiera ser ventajoso para el paciente: o información de que no existe otro procedimiento, técnica o preparación que el propuesto, y*



- e. *Estipular que la persona que se preste a los experimentos tiene plena libertad para retirar su consentimiento y suspender su participación en los mismos en cualquier momento, sin que pueda irrogarle perjuicios ni responsabilidades de ninguna especie".*

Como parte del desarrollo de esa libertad de investigación, el *Centro de Investigaciones de Biología Celular y Molecular de la Universidad de Costa Rica* ha desarrollado para beneficio de la aplicación médica de la Genética, interesantes investigaciones y valiosos aportes.

Como parte del apoyo que se ofrece al Organismo de Investigación Judicial de la Corte Suprema de Justicia, las investigaciones de ADN que se desarrollan en ese centro han servido de prueba fundamental para una docena de casos para la determinación de imputación de paternidades.<sup>19</sup> Para desentrañar la identidad de víctimas de horrendos crímenes, la investigación del ADN en huesos ha sido valiosa para los jueces penales del país.

El más importante proyecto de este centro es la realización de *mapeos de enfermedades hereditarias* con personas y familias enteras que de manera voluntaria se han sometido a la realización de investigaciones como lo constituye el caso de 150 personas de una familia de apellido Monge que vive en la provincia de Cartago, quienes de manera sorprendente han desarrollado sordera poco tiempo después de nacidos la mayoría de sus miembros.

En este estadio de las cosas, la investigación del genoma humano podría producir tres distintos tipos de impacto o beneficio:

- 1.- Constituirse en una importante técnica coadyuvante de diagnóstico de enfermedades como por ejemplo la sordera. A pesar de que se cuenta con la capacitación y tecnología para este tipo de diagnóstico, éste no se está desarrollando por considerarse que no existe una adecuada capacidad estatal que ofrezca información y consejería con el fin evitar el impacto social y atender el manejo por parte de los padres del niño con discapacidad hereditaria.

En el año 1996, el Centro de Investigaciones de Biología Celular y Molecular inició un proyecto para la determinación de la *enfermedad Bipolar* (maniaco-depresiva) como una enfermedad congénita.

- 2.- Favorecer la comprensión o el entendimiento de las enfermedades con el fin de poder ofrecer alternativas de tratamiento.
- 3.- Constituirse, además -aun hipotéticamente-en apoyo a la consolidación de una *"terapia genética"* con pacientes con enfermedades en las que es posible la extracción de un gen y la implantación de otro con el fin de tratar la enfermedad. Se trataría inicialmente de poner en ejecución un tratamiento para una enfermedad que se desarrolla en la médula ósea que se conoce como *"Síndrome de la inmodeficiencia hereditaria"*.

Resulta de gran importancia destacar que el Centro de Investigaciones de Biología Celular y Molecular de la Universidad de Costa Rica ha podido determinar que existen en el país al menos diez enfermedades que NO tienen otra opción terapéutica más que la aplicación de la Genética.

No obstante, los interesantes avances observados en el país, la manipulación genética y la investigación se encuentran totalmente prohibidas en relación con los códigos genéticos de un *embrión*. Así lo estipula claramente el Decreto Ejecutivo N° 24029 del 3 de febrero de 1995 que regula las técnicas de reproducción asistida. Se trata de la regulación que se hizo necesaria con el fin de normar los procedimientos y condiciones de lo que se ha conocido además como los *"bebés fertilizados en laboratorios"*.

La razón de tal prohibición encuentra dos puntos de vista que interesa comentar:

- 1.- En nuestra legislación se reconoce que el cuerpo humano no es, ni antes ni después de la muerte, un mero objeto,<sup>20</sup> y que el embrión es un sujeto de derecho. Por esta razón la manipulación genética en el embrión humano con la sola finalidad de la investigación o la experimentación resulta prohibido sobre todo si con dicha intervención se pretende obtener cambios genéticos.
- 2.- El fuerte poder moral de la Iglesia Católica en nuestro medio y la vinculación de los pronunciamientos pontificios, cartas y además conferencias episcopales han creado una influencia y orientación ética importante. La Sagrada Congregación para la Doctrina de la fe, Declaración del Aborto Procurado, establece:

19 El artículo 98 del Código de Familia faculta que en todo juicio de investigación o de impugnación de paternidad sea admisible la prueba de marcadores genéticos con el objeto de probar la no paternidad y siempre que ésta sea evacuada por el Organismo de Investigación Judicial de la Corte Suprema de Justicia.

20 El artículo 9° de la ley N° 7409 del 2 de mayo de 1994 sobre la autorización para trasplantar órganos y materiales anatómicos humanos, por ejemplo, establece que la extracción de órganos u otros materiales anatómicos de personas fallecidas podrá realizarse siempre y cuando éstas no hayan dejado constancia expresa de su oposición para ese fin.

*"Desde el momento en que el óvulo es fecundado, se inaugura una nueva vida que no es la del padre ni de la madre, sino la de un nuevo ser humano que se desarrolla por sí mismo. Jamás llegará a ser humano si no lo ha sido desde entonces. A esta evidencia de siempre la genética moderna otorga una preciosa información. Muestra que desde el primer instante se encuentra fijado el programa de lo que será ese viviente: un ser humano, este ser humano individual con sus características ya bien determinadas. Con la fecundación inicia la aventura de una vida humana, cuyas principales capacidades requieren un tiempo para desarrollarse y poder actuar".<sup>21</sup>*

La prohibición de la investigación y la manipulación del genoma humano en embriones obedece a los temores acerca de las consecuencias y el impacto que podría generarse acerca de las posibilidades reales de no poder controlar las consecuencias de manipular el material genético a ese nivel. Los temores de la Bioética tales como el deseo de crear seres vivos sólo con ciertas características genéticas y desarrollar un ambiente discriminador en el entorno costarricense parecen haber orientado a las autoridades de salud.

## **Consulta genética en Costa Rica. Logros y adversidades**

Desde la década de los años sesenta se ofrece algún tipo de consulta genética, y en la actualidad dicha consulta se ofrece únicamente en el *Hospital Nacional de Niños* en ausencia de una verdadera planificación, con serios problemas de referencia de pacientes de otros centros de salud y con citas que se extienden desde los ocho meses hasta más de un año.

La consulta genética es preventiva; para personas con citas a ese plazo, la atención secundaria o terciaria que se pueden realizar realmente son pocas cuando el paciente o la pareja se presenta al consultorio meses después. En otros casos, mientras se presenta el diagnóstico definitivo, la familia experimenta fuertes sentimientos de incertidumbre. Esto obliga a algunas personas a tener que pagar por una consulta privada, lo que nos obliga a reflexionar en torno a la socialización y acceso de la población a esta especialidad en Costa Rica.

Otro tipo de problemas que se han presentado refieren a la posibilidad de seguimiento y control de parejas con riesgo reproductivo o de niños que pueden desarrollar o aumentar los riesgos de alguna enfermedad genética antes de ser valorados y atendidos.

Por otra parte, las opciones legales de una pareja con mal pronóstico genético son escasas. El reglamento de Esterilizaciones (N° 18080-S del 18 de mayo de 1988) ofrece algunas alternativas para que la pareja pueda optar por esta medida. Se autoriza en ese decreto la posibilidad de intervenir quirúrgicamente a las personas con fines profilácticos para evitar peligros para la salud o la vida proveniente de embarazo o de un alumbramiento.

Con énfasis en las enfermedades dominantes sobre las recesivas, se establece en ese reglamento las indicaciones para esterilizaciones en pacientes con enfermedades genéticas y hereditarias (hombres y mujeres). Está indicada la esterilización en pacientes con enfermedades genéticas cuya línea de herencia es reconocida como dominante con efectos severos como: una patología progresiva e invalidante que lesionan uno o varios órganos o sistemas. Indica el decreto que podrán someterse a estudios de esterilización, aquellas pacientes portadoras de patología autosómica<sup>22</sup>, recesiva que por consanguinidad o por gran expresividad tengan riesgo de que dicha enfermedad genética reincida como dominante en los hijos. Finalmente, en la misma condición que la patología dominante, es posible la esterilización en presencia de enfermedades transmitidas por herencia recesiva ligada al cromosoma X.

La esterilización en Costa Rica ha producido profundas y prolongadas discusiones entre médicos, abogados y algunos sectores religiosos y moralistas. Por ahora interesa indicar que la ausencia de controles la realización de este tipo de intervenciones quirúrgicas puede generar lo que se conoce como *Esterilización Eugénica*, la cual tiende a evitar que se produzca una descendencia enferma como consecuencia un defecto hereditario. Debe quedar claro que esta práctica no podría quedar impune en el ordenamiento jurídico costarricense por cuanto es posible la aplicación del artículo 373 inciso 3) del Código Penal (Genocidio) que impone una prisión de 10 a 25 años quien tome parte, con propósito homicida, en la destrucción total o parcial de un determinado grupo seres humanos por razón de su nacimiento, raza o creencia religiosa o política; con idéntica pena sancionado conforme el inciso 3) de cita a quien tomare medidas destinadas a impedir los nacimientos dentro de esos grupos.

El problema en Costa Rica va más allá de un solo consultorio de Genética. Se tiene establecido que las enfermedades genéticas son la segunda causa morbilidad y mortalidad infantil. Tres de cada cuatro

21 Navarro del Valle (Hermes). *Hacia un nuevo siglo con la Doctrina Social Cristiana*. Hermes Navarro del Valle. 1º edición. San José, Costa Rica. 1996. Pág. 201.

22 Autosoma: Cualquier cromosoma no sexual que aparece como un par homólogo en la célula somática. En el hombre existen 22 pares de autosomas que condicionan la transmisión de todas las características genéticas, con excepción de las ligadas al sexo.

egresos en el Hospital de Niños se debe a problemas genéticos y son la causa de múltiples reingresos e intervenciones quirúrgicas. Se ha considerado, por otra parte, que las enfermedades genéticas no constituyen una prioridad en el país por lo que el presupuesto estatal designado a la atención de esta especialidad es reducido.

En este sentido algunas de las enfermedades genéticas más frecuentes en nuestro país son:

- 1.- *Luxación congénita de la cadera*. Afección que se presenta con mayor frecuencia en las niñas que en los niños y que consiste en el desplazamiento hacia atrás y por encima del acetábulo de la cabeza femoral con rotación hacia adelante.
  
- 2.- *Síndrome Adrenogenital o Hiperplasia Suprarrenal Congénita*. Trastorno endocrino debido a una actividad anómala de la corteza suprarrenal. En los lactantes la enfermedad suele ser evidente en el momento del nacimiento y se caracteriza por el aumento de tamaño de los labios y del clítoris. En los varones el diagnóstico no suele hacerse hasta los cuatro años de edad, cuando se observa un desarrollo precoz del pene con subdesarrollo de los testículos. El restablecimiento del equilibrio hormonal suele conseguirse con la administración de un corticosteroide. Para que los genitales femeninos alcancen un desarrollo normal es necesario a veces practicar precozmente cirugía reconstructiva.
  
- 3.- *Labio Leporino*. Anomalía congénita consistente en la aparición de una o más hendiduras en el labio superior como consecuencia de la falta de cierre de los procesos nasales medios del maxilar en la vida embrionaria. El tratamiento es la reparación quirúrgica de la anomalía durante la lactancia.
  
- 4.- *Osteopetrosis*. Trastorno hereditario caracterizado por un aumento generalizado de la densidad ósea. En su forma más grave, transmitida como proceso autosómico recesivo, existe obliteración de la cavidad de la médula ósea, lo que produce anemia grave, deformaciones marcadas en el cráneo que pueden dar lugar a sordera y ceguera y conducir a una muerte precoz. En la forma benigna más leve, transmitida como carácter autosómico dominante, se caracteriza por estatura baja con huesos frágiles que se fracturan con facilidad.
  
- 5.- *Síndrome de Down o Mongolismo*. Trastorno congénito caracterizado por distintos grados de retraso mental y defectos múltiples. Es la anomalía cromosómica más frecuente que determina un síndrome generalizado. Se debe a la existencia de un cromosoma 21 adicional en el grupo G o, en un pequeño porcentaje de casos, a la traslocación de los cromosomas 14 o 15 del grupo D y los cromosomas 21 y 22. En Costa Rica 1 de cada 800 niños nacidos padece de esta enfermedad.
  
- 6.- *Hemoglobinopatías*: grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por la presencia de moléculas de hemoglobina de estructura anormal son frecuentes en Costa Rica.

Por otra parte, la *información* ofrecida a la población costarricense acerca de la existencia de una consulta genética por parte de la Caja Costarricense de Seguro Social es inexistente. Algunos trabajadores de la salud incluso ignoran que existe este servicio, lo que provoca un serio problema para la prevención de enfermedades genéticas de muchas personas que nunca o tardíamente fueron referidas al Hospital de Niños. Aunque se reconoce que los Hospitales de Heredia, Alajuela y Cartago funcionan de manera aceptable en cuanto diagnóstico y referencia.

Surge la inquietud de preguntarse qué tan ético es ofrecer este tipo consulta, si resulta difícil -por una parte- ofrecer una acción preventiva o paliativa a tiempo, y por otro lado, que las opciones en términos de salud reproductiva de la pareja sean reducidas. Surgen cuestionamientos éticos, morales y religiosos importantes cuando algunos han propuesto al aborto como una medida cuando se tiene el certero diagnóstico de un niño totalmente anormal como consecuencia de un examen de líquido amniótico.

La Labor del Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Salud y Nutrición (INCIENSA) no obstante lo anterior, merece ser destacada. Desde 1990 se desarrolla en ese centro el *Programa de Tamizaje Neonatal Masivo de Enfermedades Metabólicas Hereditarias* (EMH) que consiste en la obligación de todos los Centros de Salud del Ministerio de Salud y los Hospitales de la Caja Costarricense de Seguro Social de tomar una muestra de sangre capilar del talón del niño a los ocho días de nacido. Una vez tomadas las muestras las pruebas se realizan en el INCIENSA.

Dicho programa fue creado con la promulgación del decreto N° 19504 -S del 23 de marzo de 1990 y se establece en éste, la determinación de trastornos tales como el Hipotiroidismo congénito, lafenilcetonuria y la enfermedad de la orina del jarabe y otros como la galactosemia y la hemoglobinopatías.

Otro interesante desarrollo de la Medicina Genética en Costa Rica constituye el reconocimiento a nivel legal de que se trata de una causa importante de mortalidad perinatal por trastornos cromosómicos y anomalías del metabolismo. Con base en esta aceptación se creó el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas cuya sede es la Unidad de Genética del INCIENSA. Para ese fin, el decreto 18400- S del 21 de agosto de 1985 establece la obligatoriedad de los directores y los funcionarios de los establecimientos de salud y los médicos en el ejercicio de la profesión de remitir al INCIENSA, toda la información de los nacimientos cuyas características indiquen alguna alteración genética con el fin de realizar los estudios y seguimiento de casos. El subregistro, como para todas las enfermedades de denuncia obligatoria, se presenta también para la congénitas.

El INCIENSA, por lo demás, desarrolla algunos programas de información al público mediante la radio, la televisión y el ofrecimiento de charlas a las personas interesadas.

Finalmente, el Decreto Ejecutivo N° 24029 del 3 de febrero de 1995 establece que las técnicas de reproducción asistida son todas aquellas técnicas artificiales en las que la unión del óvulo y el espermatozoide se logra mediante una forma de manipulación directa de las células germinales a nivel de laboratorio.

El artículo 4° de ese decreto establece los requisitos que deben reunirse para que las personas puedan optar por una técnica de reproducción asistida: uno de ellos es el siguiente:

"(...)

*d.- Certificación extendida por el Registro Civil o por Notario Público en que se haga constar el matrimonio de la pareja interesada en el tratamiento".*

El inconveniente para establecer las bases legales de una consulta genética a partir del decreto de cita radica en que éste restringe los beneficios del tratamiento únicamente a las parejas unidas por el matrimonio, aun cuando el artículo 5° de ese decreto amplía la posibilidad de tratamiento solamente cuando la pareja conyugal no hubiera logrado con éxito la fecundación, para lo cual se faculta que una tercera persona mayor de edad y soltera pueda donar sus células germinales.

Lo anterior se aleja en gran parte de la realidad costarricense, pues las uniones de hecho y otro tipo relaciones que establecen las parejas se alejan de esos esquemas. La consulta genética debe ofrecerse a todas las personas y a todas las parejas que presentan algún tipo de riesgo de enfermedad congénita independientemente del estado civil de éstas.

A pesar de los serios inconvenientes que se han analizado aquí para el establecimiento de una verdadera consulta genética cabe concluir, a partir de la legislación analizada, que existe un aceptable desarrollo legal que establece la aplicación de esta especialidad como un derecho reproductivo, pues de manera clara se regulan los derechos del consentimiento informado, la voluntariedad y los derechos referidos a la orientación y consejería de una decisión responsable de planificación familiar que se requirieren para tal fin.

Las bases para el desarrollo de investigaciones y la declaración de la importancia de la prevención de enfermedades congénitas constituyen prueba de que en nuestro medio existe conciencia de la necesidad de desarrollar con mayor ahínco los programas de salud estatales dirigidos a la prevención y tratamiento de enfermedades congénitas.

## **Conclusiones y recomendaciones**

El derecho a la atención en salud forma parte fundamental del derecho al desarrollo; se le puede considerar como un derecho de la solidaridad y por lo tanto de la tercera generación de derechos humanos.

La Declaración de la UNESCO sobre el Genoma Humano requiere de un debate nacional.

Es necesario propiciar espacios de diálogo entre los usuarios varones y mujeres y los profesionales de la salud con el fin de solventar las múltiples interrogantes de la salud reproductiva, la sexualidad, el riesgo reproductivo y los métodos anticonceptivos, complementados con la consulta genética para enriquecer y favorecer la consulta de planificación familiar que le permita a los usuarios poder tomar decisiones importantes acerca de sus derechos reproductivos.

Debe darse a las personas que se encuentran en riesgo social, en especial a aquellas que por condiciones de marginación social tengan un difícil acceso a la información y a la atención de la salud.

El derecho a la atención médica debe ser integral y la prevención de las enfermedades la forma de promover la salud de la población. La aplicación de los beneficios de la Genética para las parejas, como una manera u opción preventiva o terapéutica debería formar parte de la consulta de la planificación familiar, por parte del sistema de prestación médica del país y ser divulgada con mayor propiedad a la población.

## **Bibliografía**

18° Asamblea Médica Mundial. Finlandia. 1964. *Declaración de Helsinki*.

- Asamblea General de la ONU del 16 de diciembre de 1966. *Pacto de los Derechos Económicos, Sociales y Culturales*.
- Asamblea General de la ONU del 10 de diciembre de 1948. *Declaración Universal de los Derechos Humanos*.
- Asamblea General de la ONU del 21 de diciembre de 1965. *Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación Racial*.
- Caja Costarricense de Seguro Social. Departamento de Medicina Preventiva. Sección Salud de la Mujer. *Guía Didáctica de la Salud Reproductiva*. Febrero de 1995.
- Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica. Decreto N° 13032-P-SPPS del 15 de octubre de 1981. *Código de Moral del Médico*.
- Conferencia Especializada Interamericana sobre Derechos Humanos. *Convención Americana sobre Derechos Humanos*. San José, Costa Rica. 22 de noviembre de 1969.
- Costa Rica. Leyes y Decretos. *Código Civil y de Familia*. 6° edición. San José, Costa Rica. Editorial Porvenir, 1994.
- Costa Rica. Leyes y Decretos. *Código Penal*. Revisado por Ricardo Guerrero. 3° edición. San José, Costa Rica. Editorial Porvenir, 1983.
- Decreto 18400- S del 21 de agosto de 1985. *Creación del Centro y Registro de Enfermedades Congénitas*.
- Decreto Ejecutivo N° 18080-S del 18 de mayo de 1988. *Reglamento de Esterilizaciones*.
- Decreto Ejecutivo N° 24029 del 3 de febrero de 1995. *Técnicas de reproducción asistida*.
- Decreto Ejecutivo N° 5463-SPPS del 5 de diciembre de 1975. *Reglamento para las Investigaciones y Experimentaciones en Seres Humanos*.
- Decreto N° 19504 -S del 23 de marzo de 1990. *Creación del Programa de Tamizaje Neonatal Masivo de Enfermedades Metabólicas Hereditarias*.
- Diccionario de Medicina Mosby*. Océano Grupo Editorial. S.A., Barcelona, España. 1995.
- Dr. Pedro León. Centro de Investigación Celular y Molecular de la Universidad de Costa. Comunicación personal.
- Dra. Lila Umaña. INCIENSA. Comunicación personal.
- Durán Días (Edmundo). *Criminología y Bioética. La Manipulación Genética*. Revista Anual de la Asociación de Derecho de la Pontificia Universidad Católica del Ecuador. Año XLV, N° 37, tomo I, Quito, Ecuador 1994.
- Gracia Guillen (Diego), Retuerto Buades (Margarita), Córdoba Roda (Juan) y Cuberta Galdós (Francisco Javier). *El derecho a la información y el consentimiento informado del paciente. La Responsabilidad de los Profesionales y de las Administraciones Sanitarias: Actas del II Congreso "Derecho y Salud"*. (Granada, noviembre de 1993) / Organizadas por la Asociación de Juristas de la Salud. Editorial Consejería de Salud, Junta de Andalucía. 1994.
- Gros Espiel (Héctor). *Genética y Derechos Humanos. Derechos Humanos y Vida Internacional*. Instituto de Investigaciones Jurídicas. Comisión Nacional de Derechos Humanos. México. 1ª edición. 1995.
- Hernández (Nancy), Martí (Miguel) y Quesada (Lizbeth). *Una Muerte Digna. El Juez de la Defensa de la Democracia. Un enfoque a partir de los Derechos Humanos*. Instituto Interamericano de Derechos Humanos. 1° edición, San José, Costa Rica. 1993.
- Human GenomeNews*. United States Department of Energy and The National Institutes of Health. Vol.7, Números 3 y 4, setiembre-diciembre de 1995.
- Ley N° 7409 del 12 de mayo de 1994. *Ley de autorización para trasplantar órganos y materiales anatómicos humanos*.
- Navarro del Valle (Hermes). *Hacia un nuevo siglo con la Doctrina Social Cristiana*. Hermes Navarro del Valle. 1° edición. San José, Costa Rica. 1996.
- Penchaszadeh (Víctor). *Genética y Derechos Humanos. Seminario. Salud y Derechos Humanos*. Memoria. Comisión de Derechos Humanos. México, 1991/13.
- Programa Latinoamericano del Genoma Humano. *Gaceta delPLAGH*. Vol. 2, N° 1. Enero de 1996.
- Salazar Ureña (Bernán Luis) y Quintana Rodríguez (Roxana). *Responsabilidad Penal del Profesional en Medicina en casos de Esterilización*. Revista de Medicina Legal de Costa Rica. Asociación Costarricense de Medicina Legal. Vol. 11, N°2-Vol 12, N°1. Diciembre 1994-mayo 1995.
- UNESCO. *Informe del Director General sobre la preparación eventual de un instrumento internacional para la protección del genoma humano*. Documento 28 C/ 38 del 7 setiembre de 1995.

### Agradecimientos

A Giselle Chavarría del Centro de Documentación de la Defensoría de los Habitantes, al Dr. Pedro León del Centro de Investigaciones de Biología Celular y Molecular de la Universidad de Costa Rica, a la Dra. Lila Umaña del INCIENSA, al Dr. Osear Cerdas y al Dr. Juan Gdo. Ugalde por su aporte documental y de criterio sobre este tema.