



UNIVERSITAT DE  
BARCELONA



Revista de Bioética y Derecho

Perspectivas Bioéticas

www.bioeticayderecho.ub.edu - ISSN 1886-5887

## ARTÍCULO

**El impacto del Proyecto Genoma Humano y la discriminación genética: aspectos éticos, sociales y jurídicos**

**The impact of the Human Genome Project and genetic discrimination: Ethical, social and legal aspects**

**L'impacte del Projecte Genoma Humà i la discriminació genètica: aspectes ètics, socials i jurídics**

**ANTONELLA SARDI DIMA \***

\* Antonella Sardi Dima. Máster en Bioética y Derecho, Universitat de Barcelona (España). Email: a.sardima@gmail.com.



Copyright (c) 2020 Antonella Sardi Dima  
Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional.

## Resumen

El Proyecto Genoma Humano ha significado un paso trascendental en la historia de la ciencia, especialmente en el ejercicio de la medicina y en el tratamiento del paciente. Sin embargo, este hito histórico también ha repercutido con intensidad en otras áreas de la sociedad, las cuales a la fecha han comenzado a mostrar los impactos en sus diversas esferas. Este trabajo analiza el estado actual de esta nueva realidad bajo el prisma de cada uno de estos agentes mencionados, con especial énfasis en el nuevo concepto de “discriminación genética” que afecta a todo individuo en razón de la información codificada en su ADN.

**Palabras clave:** Proyecto genoma humano; discriminación genética; sujetos asintomáticos; compañías de seguros; empleador; hallazgos.

## Abstract

The Human Genome Project has meant a transcendental step in the history of science, especially in the practice of medicine and in patient's treatment. However, this historical milestone has also had an impact on other areas of society, which have begun to show the effects in their various spheres. This paper analyzes the current state of this new reality under the prism of each of these mentioned agents, with special emphasis on the new concept of "genetic discrimination" that affects every individual because of the information encoded in their DNA.

**Keywords:** Human genome project; genetic discrimination; asymptomatic subjects; insurance companies; employer; incidental findings.

## Resum

El Projecte Genoma Humà ha significat un pas transcendental en la història de la ciència, especialment en l'exercici de la medicina i en el tractament del pacient. No obstant això, aquesta fita històrica també ha repercutit amb intensitat en altres àrees de la societat, les quals a la data han començat a mostrar els impactes en les seves diverses esferes. Aquest treball analitza l'estat actual d'aquesta nova realitat sota el prisma de cadascun d'aquests agents esmentats, amb especial èmfasi en el nou concepte de “discriminació genètica” que afecta a tot individu en raó de la informació codificada en el seu ADN.

**Paraules clau:** Projecte genoma humà; discriminació genètica; subjectes asintomàtics; companyies d'assegurances; ocupador; troballes.

## 1. Introducción

El Proyecto Genoma Humano y sus antecedentes inmediatos han dado un giro radical al concepto de medicina hasta ese entonces socialmente aceptado. Muchos agentes, muchas estructuras, muchos preconceptos, hasta entonces sometidos directamente a los resultados de analíticas médicas y sus diagnósticos o a cualidades físicas de percepción inmediata, debieron readecuar sus estructuras para dar lugar a unos datos, cuantitativa y cualitativamente grandiosos, que sin dudas se debían incorporar.

Este artículo analiza el estado actual de los avances en la medicina predictiva, y más particularmente en la genética y la genómica, y su influencia en los denominados *Third Parties*, esto es, organismos públicos o privados no vinculados directamente al sector sanitario, pero con claro interés en los avances de estas herramientas.

## 2. Evolución de la medicina

Actualmente, de una idea de la medicina preventiva, orientada a dar preferencia a la aplicación de políticas sanitarias para prevenir enfermedades o lesiones, como las vacunas, se ha pasado a una medicina de tipo predictiva, capaz de no sólo prevenir enfermedades sino también anticiparse a ellas e identificar, a aquellos sujetos o grupos de sujetos más propensos a padecer algún deterioro en su nivel de salud.

Esta denominada "*medicina predictiva*", intenta detectar marcadores biológicos para hallar a los individuos con alto riesgo de padecer determinadas afecciones, y así aplicar sobre ellos programas de detección precoz a fin de instaurar las medidas preventivas específicas, actualmente los indicadores más desarrollados se orientan a la detección de enfermedades crónicas comunes como diabetes, enfermedades cardíacas, la enfermedad de Crohn y algunos cánceres.

Hoy en día la sociedad se halla frente a un nuevo paradigma en la aplicación de esta medicina predictiva, que podría denominarse "*medicina personalizada posgenómica*". Con ella, es a partir de la investigación y profundización en los conocimientos del genoma humano, la genómica, la transcryptómica, la proteómica y la metaolómica que se puede aplicar una medicina orientada exclusivamente al solicitante, considerando únicamente sus propiedades y características particulares, agudizando con mayor eficiencia el uso de los recursos sanitarios y el tratamiento médico.

Esta nueva realidad ha significado un avance desmesurado en relación a los resguardos éticos y legales en estas áreas, que se han visto obsoletos y hasta en algunos casos inaplicables. El manejo de tanta información y tan refinada, específica e individualizada, es una ventaja superlativa para aquellos sujetos capaces de adquirirlas, pero a la vez implican una intromisión espectacular en la privacidad, en la información más íntima de un ser humano. Y esta información, en un principio recabada por laboratorios y profesionales de la salud para tratar a un paciente determinado y generar un beneficio en su salud puede asimismo filtrarse, con o sin autorización, hacia otros agentes supraindividuales capaces de hacer uso – o abuso- de esta información para gravar sus servicios.

### 3. Efectos del Proyecto Genoma Humano

Sin ahondar en detalles, los primeros avances de este proyecto salieron a luz en 1995 con la construcción de mapas genéticos y físicos del genoma humano y del genoma de ratón, que fueron capaces de brindar herramientas para la identificación de genes portadores de enfermedades y más herramientas para la secuenciación del genoma. Una vez palpable la rentabilidad real de la secuenciación del genoma, se desarrolló un proyecto con plazo hasta el año 1999 con el propósito de centrarse por completo en la secuencia del genoma humano, obteniendo resultados asombrosos y la secuenciación del 99,99% del genoma humano al momento de cumplirse el plazo, lo cual impulsó la producción a escala ese mismo año. La primera fase de esta segunda etapa proponía una producción a escala hasta el año 2000, con el propósito de permitir la recopilación y el acceso prácticamente inmediato a la información por parte de los grupos de investigadores. En la actualidad se atraviesa la segunda fase de este proyecto, tendiente a lograr la cobertura total y completa de los clones existentes hasta el año 2001, ello con el propósito de completar lagunas existentes en el mapa genético hasta hoy desarrollado y poder así acabar la secuencia del genoma humano.

#### 3.1 Repercusiones sociales

El Proyecto Genoma Humano y la secuenciación masiva del ADN han dado contenido a la idea de “*información genética*” entendida como el “*conjunto de mensajes codificados en los ácidos nucleicos que origina la expresión de los caracteres hereditarios propios de los seres vivos mediante interacciones bioquímicas*” (RAE) o dicho de una manera más accesible, el conjunto de interacciones a nivel químico que desentrañan o revelan información sobre los rasgos únicos e individuales de un sujeto, sean visibles o no, que han sido heredados de sus antepasados en una

secuencia que conecta a cada persona con su grupo familiar –en línea ascendente y descendente– y su entorno ambiental. Dentro de toda esta información estarán incluidas desventajas y riesgos en la configuración, propensiones a patologías, predisposición a determinados padecimientos.

Resulta palpable la delicadeza de esta realidad, la inminencia en la configuración de estructuras de resguardo ético y legal capaces de garantizar un trato equitativo y digno a todos los seres humanos y las iniciativas gubernamentales para proceder a la protección de estos datos.

## 4. Discriminación

Se entiende por discriminación, cualquier diferenciación o criterio que permita la división o la configuración de estereotipos. La connotación negativa que arrastra este concepto desde sus orígenes, se funda en esta diferenciación con propósitos desventajosos, de marginación o de vulneración. Particularmente, la idea genérica de discriminación se basa en la focalización de características físicas o cognitivas para marcar una diferencia, la cual socialmente reviste un prejuicio negativo.

### 4.1 Discriminación genética propiamente dicha

El hablar de discriminación genética refiere al acto de diferenciar o brindar un trato diferente a un sujeto y su entorno familiar por cualidades, características o desviaciones respecto a lo considerado como “*genoma normal*”.

Históricamente puede decirse que existió discriminación genética, incluso antes de poder interpretarse la información completa de nuestro ADN. Ejemplo de ello fue el Régimen Nacional Socialista (III Reich, Alemania), el cual fundaba sus diferencias sociales en relación al origen, aspecto y características genéticas de un sujeto y su grupo familiar. Estas prácticas estaban estrechamente relacionadas a lo que hoy se conoce como prácticas eugenésicas, educación sanitaria para la prevención de la natalidad, reproducción responsable e incluso medidas de esterilización para aquellos sujetos considerados por el Régimen como “*débiles mentales*” o sujetos “*genéticamente defectuosos*”. De igual manera, las luchas contra el racismo a nivel mundial y en particular en Estados Unidos y África demuestran el acento genético en la diferencia. La esclavitud y la lucha por su conservación durante las guerras civiles americanas, el sistema del Apartheid, las luchas por la liberación y las organizaciones por la conservación del *status quo* basadas en argumentos sociales, culturales y políticas de origen etnocéntrico, derivaban en cuestiones de codificación y predisposición genética sobre la pigmentación de la piel. Lo mismo puede decirse sobre las luchas sociales por el empoderamiento de la mujer y las

condiciones sociales, económicas, políticas y culturales derivadas del cromosoma X que hasta la actualidad continúan siendo tópico de debate.

Ahora bien, tanto el color de piel como el sexo están determinados genéticamente de igual forma que la enfermedad de Huntington o el cáncer de mama. Sin embargo, su tratamiento por cada uno de los agentes socioeconómicos bajo análisis será radicalmente diferente. La cuestión radica entonces en verificar hasta qué punto un tratamiento diferencial en base a la información genética es social y jurídicamente aceptable.

Es interesante graficar este dilema, sencillo a simple vista, a partir de dos litigios judiciales debatidos en el Estado de Hesse. En agosto de 2013 el Estado de Hesse deniega el ingreso al servicio militar a una candidata, luego de haber cursado y aprobado todas las instancias examinadoras en forma exitosa, ello en razón de un informe médico que revela una probabilidad del 50% de sufrir la enfermedad de Huntington, a causa de poseer antecedentes de la misma por herencia en su línea paterna. El informe en cuestión indicaba que la condición de portadora de esta patología amenazaba en forma casi certera las posibilidades de la candidata de desempeñar las tareas y obligaciones requeridas para el puesto, condicionándola en un futuro cercano a sufrir los trastornos neurológicos propios de los síntomas de la enfermedad, limitándola para el desarrollo de las tareas e incapacitándola para el puesto. Es radicado reclamo ante la Corte Administrativa de Darmstadt por parte de la afectada, obteniendo fallo a su favor y ordenándose al Estado de Hesse a incorporar a la candidata al puesto solicitado, ello bajo el argumento de que el pronóstico de padecer determinada patología no significaba razón suficiente para negar el acceso a un puesto legítimamente obtenido.

En el mismo Estado de Hesse se interpone reclamo por parte de un candidato al servicio militar en razón de habersele negado el acceso a instancias de evaluación sobre su aptitud y competencia en el puesto, ello en base a su peso actual -120kg- y por considerarse en un estado de salud inadecuado para el puesto y las funciones requeridas. La Corte Administrativa de Frankfurt, en este caso, confirmó la negativa brindada por la Administración, en base a una previsión de los riesgos que podría generar en su salud el incorporar al demandante a las evaluaciones. Cabe resaltar que el candidato no padecía ninguna enfermedad o afección actual y real en ese entonces, y no había certeza de padecer inconveniente alguno en su salud. Fue simplemente tratado *ipso facto* como enfermo o portador de una condición patológica que impedía el correcto desempeño de las tareas propias de la candidatura.<sup>1</sup>

---

<sup>1</sup> LEMKE, Thomas. (2013). "Perspectives on Genetic Discrimination". New York: Routledge. P. 55.

La cuestión a debatir es sobre la justicia o injusticia de estas clasificaciones; en los casos del Estado de Hesse: ¿Hubiera sido similar el fallo de la Corte de Frankfurt si la obesidad fuera la traducción de una disposición genética? ¿Sería la obesidad un caso más de discriminación genética? ¿Las condiciones genéticas merecen mayor protección que las condiciones físicas? De ser así, ¿bajo qué argumentos podría justificarse esta mayor protección? ¿Todos los condicionamientos genéticos deberían ser protegidos con igual intensidad?

## 5. Clasificaciones

Un modo de clasificar las enfermedades genéticas, ya sean hereditarias o no, diferencia entre:

- ◆ **Enfermedades Poligénicas o Multifactoriales:** Son las más habituales, y refieren a aquellas alteraciones o mutaciones de varios genes dentro de la secuencia de ADN, generalmente provenientes de diferentes cromosomas y bajo la influencia de múltiples factores ambientales. Esta diversidad de factores es condicionante al momento de definir con mediana precisión el porcentaje o probabilidad de manifestación de ya sea una cualidad –como la estatura, las huellas digitales o el color de ojos- como de una enfermedad –el ejemplo más frecuente es el cáncer, la hipertensión arterial o la diabetes.
- ◆ **Enfermedades Monogénicas:** Por el contrario, son excepcionales en la población, se corresponden con una mutación o alteración de un gen particular en la secuencia del ADN. Son también conocidas como enfermedades hereditarias mendelianas, y pueden a su vez clasificarse en Enfermedad Autosómica Recesiva y Enfermedad Autosómica Dominante o ligada al cromosoma sexual. Ejemplos de estas enfermedades pueden ser la anemia falciforme, el daltonismo o la distrofia muscular.
- ◆ **Enfermedades Cromosómicas:** Refieren a aquellas enfermedades derivadas de una alteración o mutación en la conformación de los cromosomas, como la pérdida o delección del material cromosómico, aumento del número de cromosomas o translocaciones cromosómicas. Clásico ejemplo de esta descripción es el Síndrome de Down cuyo cromosoma 21 se encuentra triplicado.
- ◆ **Enfermedades Mitocondriales:** Al pertenecer al material genético contenido en la mitocondria, son transmitidas por la línea materna, varían en forma crítica las funciones celulares al alterarse el principal aporte de energía, son transmitidas a toda la descendencia. Ejemplos de esta clasificación son las enfermedades miopatías –musculares- y neuropatías –sistema nervioso-, como puede ser el Síndrome de Melas.

- ◆ Cuadros asintomáticos: La información genética no prevé cuándo manifestarse y, de hecho, en muchos casos ni siquiera llega a expresarse en una falencia física que afecte a la persona. Estos casos afectan a personas a simple vista “normales” cuya codificación genética conlleva a una discriminación por los registros plasmados en su ADN y no por sus cualidades perceptibles. De acuerdo a la disposición genética de una persona, sus genes dominantes, sus genes recesivos y la influencia de factores fenotípicos pueden plantearse diferentes condiciones o situaciones en torno a la probabilidad de manifestación de una condición genética:
- ◆ Sujeto en estadio pre-sintomático, a quien no se le ha diagnosticado determinado padecimiento o patología, pero que posee un nivel de penetración en su información genética que asegura unas altas probabilidades de expresión en algún momento de su vida.
- ◆ Sujeto que también posee unas altas posibilidades de expresar determinada patología, y, además, conforme su información genética y fenotípica, posee altas probabilidades de padecer enfermedades multifactoriales.
- ◆ Sujeto que posee una probabilidad a padecer determinada patología, pero la cual es totalmente tratable y prevenible.
- ◆ Sujeto portador de una determinada patología en recesividad, por lo que la condición patogénica no se manifestará a lo largo de su vida, pero que sin embargo es transmisible a la descendencia.
- ◆ Sujetos diagnosticados con determinada enfermedad o patología genética, pero los cuales a lo largo de su vida nunca han manifestado síntoma alguno, aunque también la podrán transmitir (los verdaderos casos asintomáticos).

En estos últimos casos la polémica se profundiza. La idea de discriminación genética se torna abstracta en aquellos casos de existencia de la patología o enfermedad cuya probabilidad de expresión es nula en todo momento.

## 6. Perspectivas de análisis

En los siguientes apartados se intentará evaluar a los principales agentes que se ven afectados con este avance tecno científico en la medicina, en qué modo se ven involucrados y cuáles podrían ser sus reacciones en consecuencia.



## 6.1 El Estado y el impacto en la legislación

Conforme todo lo visto hasta aquí, desde la repercusión del Proyecto Genoma Humano en el mundo, el nuevo concepto de secuenciación masiva de datos genéticos y la discriminación genética, es posible evaluar las diferentes posturas que podría encarar cada ordenamiento jurídico sobre esta cuestión.

Frente a estos nuevos dilemas éticos, los Estados pueden adoptar medidas legales en diferentes vertientes:

### 6.1.1 Respeto al carácter de los agentes intervinientes

- ◆ Régimen Proteccionista: En estos ordenamientos un estado benefactor interviene activamente y participa en la redacción de los textos legales que regulan las garantías, los derechos y las obligaciones de cada uno de los agentes intervinientes en el manejo de información genética, así como la regulación de medidas de control, protección y resguardo de dichos datos en registros también públicos, como instrumentos pertenecientes a la totalidad del sistema sanitario estatal. Ejemplo de este sistema puede ser la Ley GINA sancionada en Estados Unidos o la Legislación proteccionista de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.
- ◆ Régimen Privado o de Libertad de Comercio: Basado en conceptos de libre mercado, donde los agentes privados basan sus operativas en torno a las reglas del mercado con la oferta y la demanda, donde la iniciativa privada es total y el nivel de protección de la información es directamente proporcional al lucro que pueda obtenerse por parte de los interesados. No existe legislación al respecto, es una medida extrema que no ha sido seguida por ningún estado.
- ◆ Vertiente Mixta: En esta postura se intenta hallar un justo medio capaz de fomentar la investigación científica conforme a las leyes del mercado, pero brindando también una garantía e intervención mínima por parte de los poderes públicos, capaces de asegurar una “garantía de mínimos” para aquellos interesados que no posean los recursos suficientes para proteger su información de grandes agentes privados. Puede vincularse a esta corriente la Ley 14/2007 de España sobre Investigación Biomédica. Esta vertiente tiene semejanzas a la corriente Moratorium o con la corriente de Limites Justos.

### 6.1.2 Respeto al Enfoque en la Regulación Normativa

- ◆ Vertiente de los Derechos Humanos: Funda su postura en los antecedentes de derecho internacional público. Así, diferentes instrumentos internacionales como la Declaración sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos (UNESCO, 1997), la Declaración Internacional

sobre Datos Genéticos Humanos (2003), entre otros, prescriben explícitamente que en ningún caso la información genética de un ser humano será base lícita para generar una diferencia, ningún sujeto será víctima de discriminación en base a sus características genéticas, no serán coartados sus derechos y su dignidad, y se deberán instrumentar medios capaces de evitar el mal uso de la información genética.

- ◆ Vertiente Prohibitiva: Restringe el acceso a esta información por parte de las aseguradoras, al igual que el derecho a solicitar pruebas genéticas a los asegurados. Este argumento se basa en la idea de trato desigual e injusto, violatorio de la privacidad, así como un obstáculo o elemento desalentador que inhibe a los ciudadanos a someterse a estas pruebas, por el hecho de que los resultados puedan filtrarse y resultar perjudiciales. Austria, Bélgica y Noruega han sido de los primeros países en Europa en sancionar estas leyes, sumándose más adelante Irlanda (*Ireland's Disability Act, 2005*) y en América, los Estados Unidos (GINA, 2008).
- ◆ Vertiente Limitativa o Vertiente de los Límites Justos intenta limitar el uso de información genética a ciertas coberturas de seguro, tomando como criterio regulador el valor asegurado que determine la legislación. Ejemplo de este modelo es la legislación alemana (*Human Genetic Examination, 2009*) que prohíbe a las compañías aseguradoras solicitar a los asegurados pruebas genéticas salvo que la póliza de seguro supere los € 300,000.
- ◆ Vertiente de Moratorium, aplicada mayormente en las legislaciones del *Common Law*. Se habilita a las compañías aseguradoras a su autoregulación en esta área, con la supervisión y control del Estado contra posibles excesos. Reino Unido es ejemplo de esta vertiente, allí no se encuentra expresamente legislada norma alguna sobre discriminación genética, pero existe, en su lugar, un Moratorium o Acuerdo Voluntario entre la *Association of British Insurers* y el *Department of Health UK (Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance, 1997)*, donde se limita el acceso por parte de las compañías aseguradoras a los resultados de pruebas genéticas de sus asegurados si la cobertura no supera las £500,000 para seguro de vida y £300,000 para enfermedad crítica y seguro de cuidado a largo plazo. Dentro de este paradigma de moratorias pueden incluirse además países como Alemania, Finlandia y Países Bajos.
- ◆ Finalmente, y en el extremo más laxo se halla la Vertiente de Status Quo, en la cual no existe legislación expresa al respecto. Optan por una postura flexible, que el devenir de la realidad fije los parámetros y que las compañías aseguradoras puedan aplicar sus propios estándares para definir en qué casos serán requeridas pruebas genéticas, todo ello en base al riesgo asegurable. Ejemplo de este régimen es Canadá, donde *Life and Health Insurance Association* ha declarado que no será solicitada información genética a los asegurados, a menos que al momento de dicha declaración existan pruebas genéticas realizadas, las cuales serán de libre acceso para las compañías de seguro interesadas.

## 6.2 Segunda perspectiva: *Third Parties*

### 6.2.1 Regulación en Materia de Seguros

En estas figuras el asegurador se obliga, mediante el cobro de una prima prefijada, a indemnizar al tomador en caso de que acaezca el evento cuyo riesgo es objeto del vínculo contractual, en las formas y modos pautados en dicho acuerdo. En el caso de seguros sobre personas, los riesgos asegurables están comprendidos por aquellos que puedan afectar la existencia, integridad física o la salud del tomador, teniendo especial relevancia para evaluar la extensión de la cobertura, la edad, estado de salud preexistente, status social, calidad de vida.

En este aspecto, el debate se desata entre la creencia sobre carácter privado y personal de la información genética, por un lado, y las necesidades económico- financieras de la industria de los seguros, por el otro. Las compañías aseguradoras alegan que el acceso a esta especie de datos resulta esencial a los fines de conservar la seguridad financiera de la industria. Sin embargo, la desconfianza generalizada en estas entidades sumado a algunas experiencias desafortunadas referidas a negativas de cobertura de algunos individuos o grupos vulnerables, han tensionado este supuesto derecho, generando un abierto debate al respecto.

La evaluación del riesgo puede definirse como la transformación de la información considerada “de riesgo” de todo potencial asegurado en cálculos de probabilidad de ocurrencia en un lapso determinado de tiempo y con un grado de severidad determinada. Los seguros de discapacidad o cuidados prolongados, evalúan la probabilidad de que un grupo determinado de asegurados, dadas sus características o condiciones, pierdan su capacidad de trabajo, desarrollen una enfermedad o condición incapacitante que les obligue a percibir cuidados a largo plazo. En el caso de seguros de vida, se asegura una suma máxima, la cual será percibida en caso de ocurrir la muerte del sujeto determinado. La clasificación del riesgo queda así configurada como varemos o escalas dentro de un grupo humano determinado, en las cuales, de acuerdo a las características de riesgo del sujeto interesado y a los costos esperados por la compañía aseguradora, serán los lineamientos para determinar la suma a asegurar y la prima a abonar por el interesado.

Sin embargo y a los fines de reivindicar el buen proceder de la industria, al momento de clasificar el riesgo, *The College of Law* de la Universidad de Iowa señala en una Investigación recientemente efectuada (*Legal Studies Research Paper*, mayo 2018<sup>11</sup>) algunas de las consideraciones a tener en cuenta por parte de las aseguradoras, señalando las de tipo social, vinculadas al grado de aceptabilidad de la clasificación. Así, menciona que existen cuatro factores básicos que afectan el nivel de tolerancia de la sociedad en la clasificación de riesgo y que, si bien no son requeridos para los cálculos de riesgo, influyen en el grado de aceptabilidad frente al consumidor:

El grado en que un individuo puede controlar una característica altera las percepciones de imparcialidad. Es socialmente injusto que el sujeto interesado se vea afectado por la no cobertura o por el aumento de la prima en razón de un factor de riesgo que es involuntario, como podría ser la raza, el género o la información genética que hereda su ADN.

La discriminación justa y la justificación actuarial solo requieren correlación estadística, el grado de aceptabilidad social de uso de una característica para aumentar el rasgo vinculado con el costo de la prima, como podría ser el caso de las escalas de puntajes en las licencias de conducir.

La confección de una escala de riesgos cuyas primas sean accesibles para los asegurados y que las subclasificaciones no modifiquen dichos costos hasta sumas inaccesibles, denominado “el fantasma de la subclase genética” (*The Specter of a Genetic Underclass*).

Por último, la concepción de la privacidad e intimidad, refiriendo que los consumidores aceptan brindar información sobre género, estado civil o nacionalidad, pero no sería visto con beneplácito el compartir información referida a desórdenes mentales, resultados de pruebas genéticas u orientación sexual.

De igual manera, también podría alegarse la innecesaridad por parte de estos agentes de hacer uso de exámenes genéticos a los fines de cálculo de riesgo en base a la posibilidad que actualmente tienen de acceder a información sobre patologías o predisposiciones genéticas a partir de estudios médicos que no revisten el carácter de exámenes genéticos, y que significan una práctica constante entre las compañías aseguradoras.

El punto de debate, el fino límite de legalidad, razonabilidad y proporcionalidad se plantea en el enfrentamiento de los argumentos de cada una de las partes. Imaginemos una mujer que presume sobre las posibilidades de padecer cáncer de mama, ello por conocer antecedentes familiares en línea directa que lo han padecido y han luchado contra él. Ante aquellas inseguridades, la persona decide contratar un seguro de vida y de salud, con una cobertura extensa en tratamientos y servicios de alta complejidad, principalmente para prevenir esta posible situación (riesgo). No se ha realizado los estudios genéticos correspondientes aún, por temor y precaución, y al momento de contratar la póliza omite los episodios en su línea familiar para evitar la negativa de cobertura. Pasado un tiempo prudencial de contraída la póliza, decide someterse a todos los análisis y estudios genéticos correspondientes, dando como resultados que la mujer no posee en su registro genético los genes portadores de cáncer de mama. Una vez conocida esta información, resuelve el contrato de seguros que había suscripto y adquiere una cobertura normal para continuar con su rutina.

¿Debió la mujer comentar sus antecedentes familiares antes de contratar? ¿Existió mala fe o una especie de “estado de necesidad”? ¿Se coloca el particular en una mejor posición que la

compañía aseguradora, al poseer mayor información? Aquellos recursos destinados a realizar estudios para esta mujer, solventados ellos por la compañía de seguros, ¿significaron resignar recursos equivalentes a una persona que verdaderamente necesitaba la cobertura? Si los estudios hubiesen arrojado un resultado positivo, ¿se hubiese beneficiado injustamente a un asegurado que conocía la existencia de esta probabilidad? ¿Han podido las partes actuar con libertad de contratación?

### 6.2.2. Regulación en Materia Laboral

Las condiciones por las que un sujeto es “empleable” responden a las necesidades que el empleador requiera en un tiempo y espacio determinado. Se aprecia aquí una relación de dependencia de tipo vertical, donde el empleador selecciona el perfil de empleado que se ajuste a sus necesidades, se pautan condiciones generalmente predispuestas por él y que deben ser comprendidas y aceptadas por el empleado, respetando las garantías mínimas previstas en toda legislación laboral.

En torno a la discriminación, existe amplia doctrina que resguarda y protege a todo empleado contra actos discriminatorios, ya sea por parte de sus pares empleados, como de sus superiores. En líneas generales, estas garantías se orientan a la protección de todo empleado ante actos de discriminación en razón de su ideología, religión, creencias, etnia, raza, sexo y orientación sexual, clase social, origen familiar y parentesco, enfermedad o discapacidad.<sup>2</sup>

Imaginemos el caso de una persona predispuesta a padecer una discapacidad de tipo física, una especie de atrofia muscular que afecta a todo su cuerpo en forma integral. Imaginemos que esta persona es relativamente joven y hasta entonces ha tenido una vida activa, tiempo para actividades de ocio, deportes, factores que junto a una alimentación sana han retrasado la expresión de su condición genética. Aplica a un puesto como administrativo que le requiere un estado de sedentarismo durante 40 horas semanales, un trabajo de oficina con poca movilidad y mucho trabajo de papeleo. Resulta seleccionado entre todos los candidatos, el empleador le solicita someterse a los exámenes pre-ocupacionales, propios para el acceso a cualquier empleo, y allí se revela la existencia de un dato que da indicio de una patología de tipo muscular hereditaria. Conocida esta situación por el empleador –y ante la imposibilidad de solicitar exámenes genéticos- opta por prevenir ante el riesgo e interrumpe el ingreso del candidato con una excusa formal que no lo haga pasible de sanción, y el proceso de selección concluye sin ninguna incorporación.

---

<sup>2</sup> Bajo esta nueva realidad, ¿sería correcto utilizar la analogía como herramienta de interpretación legal en los términos utilizados en la normativa actual?

¿Ha sido el candidato discriminado? ¿Puede considerarse el indicio como certeza? ¿Podría el empleador alegar que, a los fines de no agravar un estado de salud predeterminado, es decir, de no perjudicar al candidato en un ambiente no apto para su salud, ha decidido interrumpir la selección? El hecho de buscar el mayor rendimiento de sus recursos, ¿es un accionar reprochable al empleador?

### 6.3 Tercera perspectiva: laboratorios y hallazgos incidentales

En el desglose de la secuenciación genómica de un particular, se accede en primer lugar a los hallazgos primarios, entendidos estos como aquellas alteraciones en el gen que son de relevancia para el diagnóstico al paciente, por haber este requerido su estudio; y en segundo lugar los llamados hallazgos secundarios, o hallazgos incidentales, para referir a aquellas alteraciones patogénicas no previstas o no esperadas por el interesado. Los individuos se someten a estos estudios movidos por múltiples intereses, pero en la actualidad es imposible canalizar los estudios genéticos a las inquietudes puntuales de los participantes, con lo cual el registro de datos es amplísimo y abarca datos de interés, datos irrelevantes y datos sumamente trascendentes, pero asimismo no esperados. Estos son los llamados “hallazgos incidentales o secundarios”, y son ellos el principal dilema de los profesionales de esta área.

Imaginemos el caso de un sujeto interesado en conocer las probabilidades de padecer talasemia –una anemia hereditaria que no presenta riesgos terminales- se informa, acepta los términos y firma un documento de consentimiento informado acerca del procedimiento para averiguar esta cuestión y en los análisis se registra unas altísimas posibilidades de padecer cáncer de páncreas.

Acaso ¿debe informarse? En caso de hacerlo ¿Es el documento firmado, instrumento suficiente? ¿Puede el profesional interpretar que la persona desea o debe conocer esta información? ¿Y si por el contrario el titular indica que no quiere conocer información sobre hallazgos incidentales? En caso de no informarlo ¿es ético poseer esa información y no manifestarlo? ¿Es legal? ¿Cómo deberían proceder los profesionales si estuviera comprometida la salud pública?

El Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG) ha dedicado un análisis in extenso de esta cuestión a través de un Grupo de Trabajo sobre Hallazgos Incidentales en Exoma Clínico y Secuenciación Genómica reunidos en el transcurso del año 2012, a los fines de unificar los criterios científicos y poder brindar un parámetro en común frente a estas situaciones. Entre sus propuestas, pueden mencionarse la redacción de un listado de hallazgos incidentales de reporte obligatorio, que sea de conocimiento público para todo interesado, haciendo hincapié en

la importancia de un asesoramiento previo al examen exhaustivo y detallado, resaltando, como en toda investigación, que el paciente puede revocar su consentimiento en todo momento.

## 6.4 Otras perspectivas – Impacto en otros agentes

### 6.4.1 Bancos de ADN

Estas entidades de carácter público o privado destinadas al almacenamiento masivo de datos, en este caso de datos genéticos -con orígenes tan variados como muestras de sangre, muestras de tejidos, líneas celulares, células madre, - pueden ser destinados a múltiples funciones como prestaciones de salud, reproducción humana asistida, política criminal, investigación, reconocimiento genealógico en caso de desaparición forzada de personas, fines deportivos e incluso propósitos recreacionales.

La existencia de estas entidades no genera en sí mismo desconfianza en cuanto a la manipulación de la información, sino que el punto débil radica en las formas de protección y los posibles fraudes por parte de agentes externos.

### 6.4.2 Aseguradoras de Riesgos de Trabajo

Al igual que las compañías de seguros, estas instituciones de carácter privado están vinculadas con todo empleador a los fines de cubrir cualquier eventualidad prevista contractualmente que pueda afectar al personal a cargo de este último. La polémica de estos agentes se desata en cuanto un accidente o enfermedad en principio de trabajo o profesional, tiene vínculo directo con la predisposición genética del afectado.

### 6.4.3 Agencias de Adopción

El procedimiento de la adopción lejos de ser expedito e inmediato, tiene sus plazos y tiempos de acogimiento y adaptación para que cada una de las partes pueda integrarse y adaptarse a esta nueva realidad y unos pasos previos obligatorios, como informes psicosociales, certificado de idoneidad, sondeos económico-sociales e incluso médicos, para determinar la capacidad de los futuros adoptantes de brindar la correcta manutención del menor.

En torno a los exámenes médicos, puntualmente de tipo genéticos, tanto desde el punto de vista del menor adoptado, como desde el prisma del sujeto o los sujetos adoptantes, podrían existir inconvenientes en caso de detentar la información genética de una de las partes cualidades o características determinadas que los hagan pasibles de discriminación genética. Las instituciones encargadas de llevar a cabo estos procedimientos, ya sean de carácter público o privado, podrían tener fuertes intereses en conocer la información genética de los candidatos a

adoptantes, a los fines de prever el entorno en que se desarrollara el menor. Asimismo, las cualidades genéticas del menor serán de sumo interés para el o los futuros adoptantes, quienes estarán interesados en conocer las predisposiciones, cualidades, condiciones y secuenciación genómica del menor a adoptar, conocer las propensiones a deficiencias o trastornos, a enfermedades de tipo crónicas, posibilidades de requerir cuidados excepcionales que excedan su capacidad económica, necesidad de desarrollo en entornos de crecimiento particulares o determinados, entre otros.

#### 6.4.4 Selección y manipulación de embriones

Frente a estas prácticas, es de sumo interés para la gestante el correcto desarrollo y la secuenciación genómica del cigoto, a los fines de conocer las posibilidades de supervivencia de la persona por nacer, la herencia genética derivada de los gestantes, los riesgos, probabilidades y alarmas a las que brindar especial atención, para determinar la continuación del desarrollo o en su caso, la interrupción. Es interesante observar cómo legítimamente estas cuestiones forman parte del proyecto de familia y de las realidades que cada uno a título personal, está dispuesto a resignar en beneficio de la potencial persona por nacer.

### 7. ¿Hacia la obligatoriedad de exámenes genéticos?

Dado el estado actual de esta nueva realidad, y a pesar de la existencia de múltiples Estados cuyas legislaciones tajantemente prohíben la solicitud de realización de exámenes genéticos a los fines de conocer la realidad genética del sujeto afectado, cabría preguntarse si no es acaso un beneficio el conocer la secuenciación del ADN personal.

Plantear una discriminación de tipo positiva, cambiando la connotación de esta idea, quitando el prejuicio y reorientando los recursos y esfuerzos hacia una discriminación legítima y positiva para la sociedad en conjunto. Propósitos tan nobles como el uso eficiente de los recursos sanitarios, las coberturas de seguros correctamente valuadas y tasadas, los empleos correctamente cubiertos, siempre intentando lograr una armonía entre todos los agentes y un beneficio a nivel global, en algún momento nos permitirán entender los beneficios que tales conocimientos que, en poderes de agentes transparentes y bien regulados, puedan generar beneficios superlativos para la sociedad en su conjunto.



## Bibliografía

1. AA. VV. (2016). "Ethical, Legal, and Social Implications of Personalized Genomic Medicine Research: Current Literature and Suggestions for the Future". *Bioethics*, Volume 30 Number 9, 698-705.
2. AA.VV. (2014). ACMG "Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing". 2014, de National Institute of Health. Article Link: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23788249>
3. ABELLÁN, Fernando. (octubre 2014). "Secuenciación genómica masiva e información. Nuevos retos". *Fundación Salud 2000, Informe Experto N° 10*, 6-17.
4. ANDERLIK, Mary R.-ROTHSTEIN, Mark A. (01 September 2001). "What is genetic discrimination, and when and how can it be prevented?" *Nature International Journal of Science*, 3, 354-358. 2001, De Genetics in Medicine Base de datos.
5. AVARD, Denise - McCLELLAN, Kelly A. - KNOPPERS, Bartha M. - SIMARD, Jacques. (11 July 2012). "Personalized medicine and the access to health care: potential for inequitable access?" *European Journal of Human Genetics*, 21, 143-147.
6. BLANCK, Peter - QUINN, Gerard - de PAOR, Aisling. (2015). "Genetic Discrimination. Transatlantic perspectives on the case for a European level legal response". Oxon: Routledge.
7. CADIGAN, R. Jean - HENDERSON, Gail E. - PRINCE, Anya E. R. - SKINNER, Dera - WALTZ, Margaret. (2017). "Age and perceived risks and benefits of preventive genomic screening". 2017, de Genetics in Medicine.
8. DEIGNAN, Joshua L. - GRODY, Wayne W. - ONG, Frank S. (June 2011). "Privacy and sate management in the era of massevelyparallel next-generation sequencing". 2011, de National Institute of Health.
9. EGEDE, Leonard E. - STROM WILLIAMS, Joni - WALKER, ReekahJ. (01 January 2017). "Achieving Equity in an Evolving Healthcare System: Opportunities and Challenges". *Am J MEd Sci*, 351 (1), 33-43.
10. International Human Genome Sequencing Consortium. "Initial sequencing and analysis of the human genome". *Nature International Journal of Science*, 109. Febrero 2001, 860 a 921.
11. KRAMER, Maria (2016). "Genetic discrimination: transatlantic perspectives on the case for a European-level legal response", *Disability & Society*, 31:1, 141-143, DOI: 10.1080/09687599.2015.1075951.

12. LEMKE, Thomas. (2013). "Perspectives on Genetic Discrimination". New York: Routledge.
13. LIPKIN, Steven. (2017). "La discriminación genética es ya una realidad en todo el mundo". 2017, de El País: [https://elpais.com/elpais/2017/07/06/ciencia/1499355309\\_012697.html](https://elpais.com/elpais/2017/07/06/ciencia/1499355309_012697.html)
14. PRINCE, Anya E.R. "Insurance Risk Classification in an Era of Genomics: Is a Rational Discrimination Policy Rational", 96 Neb. L. Rev. 624. (2017).

**Fecha de recepción: 4 de febrero de 2019**

**Fecha de aceptación: 15 de julio de 2019**