



Proyecto genoma humano

UNIDAD

14

European Initiative for Biotechnology Education

Colaboradores de esta Unidad

Ute Harms (coordinador de la Unidad)

Vic Damen, Wilbert Garvin, Angela Gómez-Niño, María Sáez, Jill Turner



La Iniciativa Europea para la Enseñanza de la Biotecnología (EIBE) pretende promover experiencias, aumentar la comprensión y facilitar el debate público informado mediante la mejora de la enseñanza de la biotecnología en escuelas e institutos de toda la Unión Europea (UE).

EIBE



BELGIË/BELGIQUE

Prof. Dr. Vic DAMEN/ Marleen van STRYDONCK, Universitaire Instelling Antwerpen (U.I.A.), Department Didactiek en Critiek, Universitätsplein 1, 2610 Antwerpen, email mvstryd@uia.ua.ac.be
Dr. Maurice LEX, EC, GD XII E-1, SDME 9/38, Rue de la Loi 200, 1049 Bruxelles, Fax 0032/2/299-1860



BULGARIA

Prof. Raycho DIMKOV, University of Sofia 'St. Kliment Ohridski', Faculty of Biology, Dr. Tzankov blvd. No. 8, 1421 Sofia, email ray@biofac.uni-sofia.bg



CZESKÁ REPUBLIKA

Dr. Hana NOVÁKOVÁ, Pedagogprogram co-op Pedagogiká Fakulta UK, Konevova 241, 1300 Praha 3. Fax +420/2/684 5071



DANMARK

Dr. Dorte HAMMELEV, Association of Danish Biologists, Sønderjyllands Alle 2, 2000 Frederiksberg, email dorte@centrum.dk
Mrs Lisbet MARCUSSEN, Association of Danish Biologists, Skolebakken 13, 5800 Nyborg, email lisbetma@post2.tele.dk



DEUTSCHLAND

Prof. Dr. Horst BAYRHUBER/ Dr. Eckhard R. LUCIUS/ Mrs Renate GLAWE, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften (IPN) an der Universität Kiel, Olshausenstr. 62, 24098 Kiel, email bayrhuber@ipn.uni-kiel.de, lucius@ipn.uni-kiel.de; glawe@ipn.uni-kiel.de

Dr. Ognian SERAFIMOV, INCS-Centre of UNESCO, c/o Jörg-Zürn-Gewerbeschule, Rauensteinstr. 17, 88662 Überlingen, email joergzuern.os@t-online.de, ognian.serafimov@t-online.de

Prof. Dr. Eberhardt TODT, Universität Giessen, FB Psychologie, Otto-Behagel Str. 10, 35394 Giessen, email Eberhard.Todt@psychol.uni-giessen.de

Prof. Dr. Michael SCHALLIES, Pädagogische Hochschule, Heidelberg, FB Chemie, Im Neuenheimer Feld 561, 69120 Heidelberg, email schallie@ph-heidelberg.de



EESTI

Prof. Dr. Tago SARAPUU, Science Didactics, Dept., University of Tartu, Vanemuise 46-211, Tartu 51014, email tago@ut.ee.



EIRE

Dr. Catherine ADLEY, University of Limerick, Biotechnology Awareness Centre, Dept. of Chemical and Environmental Sciences, Limerick, email Catherine.Adley@ul.ie

Mrs. Cecily LEONARD, University of Limerick, Dept. of Life Sciences, Limerick, email cecily.leonard@ul.ie



ELLADA

Prof. Vasilis KOULAIIDIS/ Ass. Prof. Vasiliki ZOGZA-DIMITRIADI, University of Patras, Dept. of Education, Rion, 26500 Patras, email zogza@upatras.gr, Koulaidi@upatras.gr



ESPAÑA

Dr. María J. SÁEZ, Dr. Angela GÓMEZ-NIÑO/ Rosa VILLAMANAN, Universidad de Valladolid, Dept. de Biología Celular y Farmacología, Geologo Hernandez Pacheco 1, Valladolid 47014, email mariaj@redestb.es, Angela@biocel.uva.es, rvillama@dce.uva.es



FRANCE

Prof. Gérard COUTOULY, LEGPT Jean Rostand, 18, Boulevard de la Victoire, 67084 Strasbourg Cedex, email coutouly@cybercable.tm.fr

Prof. Laurence SIMONNEAUX, ENFA, Toulouse, Boite Postale 87, 31326 Castanet-Tolosan Cedex, email laurence.simonneaux@educagri.fr



ITALIA

Prof. A. BARGELLES-SEVERI/ Dr. Stefania UCCELLI/ Dr. ssa. A. CORDA-MANNINO, Centro di Biotecnologie Avanzate, Largo Rosanna Benzi 10, 16132 Genova., email dcs@ist.unige.it, ste@ist.unige.it



LUXEMBOURG

Mr. John WATSON/ Mr. Laurent KIEFFER, European School, 23 BLVD Konrad Adenauer, 1115 Luxembourg, email krit@eursc.org, john.watson@ci.educ.lu



NEDERLAND

Dr. David J. BENNETT, European Federation of Biotechnology Working Party on Education, Cambridge Biomedical Consultants, Oude Delft 60, NL-2611 CD Delfte, email efb.cbc@stm.tudelft.nl

Dr. Fred BRINKMAN, Hogeschool Holland, Communication Project, P.O. Box 261, 1110 AG Diemen, email f.brinkman@hsholland.nl

Drs. Liesbeth van de GRINT, email e.m.j.grint@student.utwente.nl

Dr. Jan F.J. FRINGS, Pr. Marijkelaan 10, 7204 AA Zutphen, email j.frings@hccnet.nl

Dr. Ana-Maria BRAVO-ANGEL, Secretariat of the Task Group on Public Perceptions of Biotechnology, Oude Delft 60, NL-2611 CD Delfte, email efb.cbc@stm.tudelft.nl



RZECZPOSPOLITA POLSKA

Dr. Anna STERNICKA, University of Gdansk, Dept. of Biology, AL. Legionow 9, 80952 Gdansk, email bioas@univ.gda.pl



SCHWEIZ

Dr. Kirsten SCHLÜTER, Höheres Lehramt Mittelschulen der Universität Zürich, Winterthurerstr. 30, CH-8033 Zürich, email kschluet@hlm.unizh.ch



SVERIGE

Mrs. Margareta JOHANSSON, Föreningen Gensyn, P.O. Box 37, 26821 Svalöv, email henrik.johansson@mbox372.swipnet.net

Dr. Elisabeth STRÖMBERG, Östrabogymnasiet, Kåmpegratan 36, 451 81 Uddevalla, email es@ostrabo.uddevalla.se



THE UNITED KINGDOM

Dr. John GRAINGER/ Mr. John SCHOLLAR/ Dr. Caroline SHEARER, National Centre for Biotechnology Education, The University of Reading, Whiteknights, P.O. Box 228, Reading RG6 6AJ, email j.m.grainger@rdg.ac.uk, j.w.schollar@rdg.ac.uk, c.shearar@rdg.ac.uk

Mr. Wilbert GARVIN, email wilbert@leaghand.fsnet.co.uk

Dr. Jill TURNER, The Medical Biology Centre, The Queen's University of Belfast, 97 Lisburn Road, Belfast BT9 7BL, email jill.turner@queens-belfast.ac.uk

Dr. Paul WYMER, 6 Park Way, Whetstone London N20 0XP, email paul.wymer@virgin.net

Dr. Jenny LEWIS, University of Leeds, Centre for Studies in Science and Mathematics Education, Leeds LS2 9JT, email j.m.lewis@education.leeds.ac.uk

Mr. Adam HEDGE COE, University College London, Dept. of Science and Technology Studies, Gower Street, London WC1E 6BT, email a.hedgecoe@ucl.ac.uk.

EIBE co-ordinator

Prof. Dr. Horst BAYRHUBER, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften (IPN) an der Universität Kiel, Olshausenstr. 62, 24098 Kiel, Deutschland. Tel.: ++49-431-880-3129, Fax: +49-431-880-3132 email: bayrhuber@ipn.uni-kiel.de.

EIBE secretariat

Renate GLAWE, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften (IPN) an der Universität Kiel, Olshausenstr. 62, 24098 Kiel, Deutschland. Tel.: +49-431-880 3132, Fax +49-431-880 3132, email: glawe@ipn.uni-kiel.de.



Proyecto genoma humano

UNIDAD 14

European Initiative for Biotechnology Education

MATERIALES

Índice

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

I	Autores y copyright	4
I	Presentación de la Unidad	5
I	Proyecto Genoma Humano (PGH)	
	Introducción	6
	Secuenciación: método Sanger	8
	Información para los estudiantes	9
I	Técnicas utilizadas en el PGH	
	<i>Genoma humano: mapas y secuenciación</i>	
	Información para el profesor	11
	Hoja de trabajo 1	14
	Hoja de trabajo 2	15
	Apéndice	16
I	Consecuencias sociales y éticas del PGH	
	<i>Seguro de vida: ¿un dilema ético?</i>	
	Información para el profesor	17
	Texto para los estudiantes 1	19
	<i>Patentes de las secuencias de ADN: una cuestión ética</i>	
	Información para el profesor	20
	Texto para los estudiantes 2	21

World Wide Web

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

Existen pocos campos que tengan un desarrollo tan rápido como el que está teniendo la biotecnología. La publicación electrónica de las Unidades EIBE posibilita una revisión y una actualización regular de su contenido, así como una distribución a un coste mínimo.

Esta Unidad (al igual que las otras) está disponible en toda Europa y en todo el mundo en la World Wide Web:

<http://www.eibe.org/>

Todas las Unidades que se encuentran en la World Wide Web son archivos con formato Portable Document Format (PDF), lo que garantiza la alta calidad de las ilustraciones, los colores, los tipos de caracteres y el formato, independientemente del tipo de ordenador desde el que se consultan (plataformas Windows, DOS, Unix o Macintosh, incluyendo Power PC).

Además, los archivos PDF ocupan menos espacio que los archivos originales, por lo que el tiempo de descarga en su ordenador es mucho menor. Sin embargo, para ver las Unidades EIBE, es necesario disponer del programa *Adobe Acrobat® Reader*.

Puede descargar una copia gratuita de la última versión del *Acrobat® Reader* en la siguiente dirección:

<http://www.adobe.com>

Con este programa, podrá consultar o imprimir las Unidades EIBE. Además, también podrá “navegar” por los documentos y realizar búsquedas con facilidad.

NOTA: *Adobe* y *Acrobat* son marcas registradas de Adobe Systems Incorporated, y en determinadas jurisdicciones, pueden encontrarse registradas. *Macintosh* es una marca registrada de Apple Computer Incorporated.

Colaboradores de EIBE

- **Ute Harms** (coordinador de la Unidad)
IPN en la Universidad de Kiel,
Alemania
- **Vic Damen**
Universidad de Amberes,
Bélgica
- **Wilbert Garvin**
The Queen's University de Belfast,
Irlanda del Norte
- **Ángela Gómez-Niño**
Universidad de Valladolid,
España
- **María Sáez**
Universidad de Valladolid,
España
- **Jill Turner**
The Queen's University de Belfast,
Irlanda del Norte

Diseño, ilustración y formato:

Caroline Shearer, NCBE, Universidad de Reading, Reino Unido

© Copyright

Esta Unidad EIBE está protegida por copyright. Los autores de esta Unidad son propietarios de los derechos intelectuales de copyright, según consta en el apartado 77 del *Copyright, Designs and Patents Act* de Reino Unido (1988).

Uso pedagógico. Está permitido realizar copias electrónicas o en papel de la presente Unidad EIBE, así como copias individuales para utilizar en clase, siempre y cuando dichas copias se distribuyan gratuitamente o bien al coste de la reproducción. Los autores de la Unidad deberán aparecer citados e identificados como los únicos propietarios del copyright.

Otros usos. Esta Unidad puede distribuirse de particular a particular con fines no lucrativos, pero no a través de listas de distribución electrónica, listas de correo (*listserv*), grupos de noticias, BBS o direcciones no autorizadas de World Wide Web, o cualquier otro medio de tipo masivo, ni a través de mecanismos de acceso o distribución que sustituyan la suscripción o el acceso individual autorizado, ni mediante cualquier otro procedimiento cuya finalidad no sea la de cumplir de buena fe estas restricciones.

Uso comercial. Los interesados en emplear este material, total o parcialmente, con fines comerciales, o reimprimirlo mediante cualquier sistema, deberán ponerse en contacto con:

Secretaría de EIBE
c/o Institut für die Pädagogik der
Naturwissenschaften an der
Universität Kiel
Olshausenstraße 62
D-24098 Kiel
Alemania

Teléfono: +49 (0) 431 8803132
Fax: +49 (0) 431 8803132
Correo electrónico: glawe@ipn.uni-kiel.de

Presentación de la Unidad



En esta Unidad se ofrecen actividades, información, textos para debate y estudios de casos diseñados para su utilización independiente o en serie como parte de un programa docente. El contenido de esta Unidad es fruto del trabajo de docentes y educadores en activo de diversos países europeos y está financiado por la DGXII de la Comisión Europea, bajo los auspicios de EIBE, *Iniciativa Europea para la Enseñanza de Biotecnología*.

Todos los contenidos y materiales propuestos han sido meticulosamente probados en talleres prácticos con intervención de profesores de toda Europa.

Esta Unidad está compuesta por los siguientes apartados:

Proyecto Genoma Humano (PGH)

Este apartado ofrece información básica para profesores y estudiantes sobre el Proyecto Genoma Humano (PGH), es decir, objetivos, métodos y consecuencias sociales y éticas relacionados con el PGH. El objetivo es ofrecer diversos puntos de vista sobre la complejidad del PGH y fomentar el conocimiento de las ventajas y los problemas que surgirán en el futuro.

Técnicas utilizadas en el PGH

En este apartado se presenta un ejercicio con el que los estudiantes aprenderán dos métodos de biología molecular básicos que se utilizan en el PGH, es decir, los métodos con los que se obtienen la cartografía y la secuenciación del genoma, con el objetivo de ofrecer una visión general de la magnitud del genoma y de la forma de descifrarlo.

Consecuencias sociales y éticas del PGH

Este apartado propone dos actividades en las que se exponen las consecuencias éticas, sociales y legales del PGH, tan importantes como los aspectos biológicos y tecnológicos. Uno de los problemas que plantea el PGH es el uso que las compañías de seguros darán a la información resultante del proyecto. Los

estudiantes dispondrán de información para reconocer las posibles consecuencias de la disponibilidad de los resultados del PGH, un problema al que tendrán que enfrentarse personalmente en el futuro. Asimismo, disponen de una serie de orientaciones para poder formarse una opinión fundada al respecto.

En este apartado de la Unidad se incluye un estudio de caso en el que se expone el problema de las patentes de secuencias de ADN. A raíz de este estudio de caso, los estudiantes utilizan un análisis ético como modelo del proceso de toma de decisiones. En primer lugar, se da una serie de orientaciones sobre razonamientos de los problemas éticos en relación con el PGH. En segundo lugar, se ofrece ayuda para que determinen su opinión fundamentada personal sobre un problema relacionado con el PGH.

Se admite cualquier tipo de observación sobre los materiales presentados, en especial, por parte de los profesores, a quienes está dirigido principalmente. Los comentarios, sugerencias o consultas sobre esta Unidad se enviarán en primera instancia a la siguiente dirección:

Dr. Ute Harms
Institute for Science Education
University of Kiel
Olshausenstrasse 62
24118 Kiel
Alemania

Teléfono: ++49(0)4318803132

Fax: ++49 (0) 431 880 3132

Introducción



Proyecto Genoma Humano

El Proyecto Genoma Humano (PGH) es un programa internacional que pretende fomentar el conocimiento de las bases de la herencia humana. Está centrado en la caracterización completa del genoma humano, todo el material genético humano, incluidos los 50.000 a 100.000 genes que forman parte del ADN humano. El PGH es uno de los muchos proyectos genoma diseñados para describir los genomas de bacterias, levadura, plantas de cultivo, animales de granja y organismos utilizados en la investigación médica. El principal propósito de todos estos proyectos es fomentar el conocimiento de los procesos bioquímicos básicos de los organismos vivos. Se espera que los resultados del PGH hagan posible la detección temprana de las enfermedades humanas, la medicina preventiva eficaz, el desarrollo efectivo de medicamentos y las terapias personalizadas.

Técnicas del PGH

El PGH, con una duración prevista de 15 años, tiene dos componentes principales: en primer lugar, el trazado de mapas de los 23 pares de cromosomas humanos y, en segundo lugar, la secuenciación del ADN que forma estos cromosomas.

Los genetistas utilizan dos tipos de mapas para caracterizar el genoma humano: cartografía genética de ligamiento (mapas de enlace o ligamiento) y cartografía física (mapas físicos) (véase Fig. 1). Los mapas representan las posiciones relativas de los marcadores de ADN, tanto los genes conocidos como las secuencias de ADN sin función de codificación conocida.

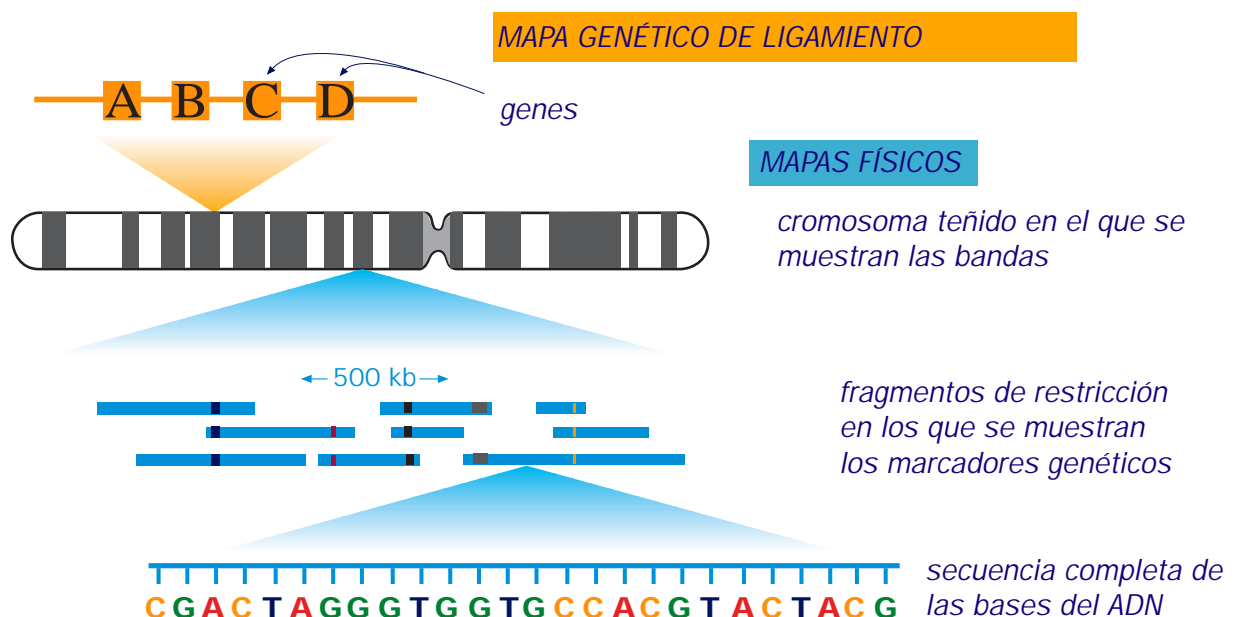
Cartografía genética de ligamiento (Mapas de ligamiento)

Los mapas genéticos de ligamiento representan, en la resolución más baja, las localizaciones cromosómicas relativas de los marcadores de ADN. Para trazar estos mapas, es necesario seguir el modelo o patrón en el que se transmiten de generación en generación con respecto a otros marcadores conocidos.

Cartografía física (Mapas físicos)

Los mapas físicos describen las características de la molécula cromosómica del ADN y pueden tener varios niveles de resolución. El mapa citogenético se sitúa en la resolución más baja; en este mapa aparecen visibles las bandas cromosómicas de los cromosomas teñidos. Los mapas físicos de nivel más alto se obtienen al dividir el ADN cromosómico en fragmentos más cortos (que incluyen los marcadores del mapa genético de enlace o ligamiento) mediante enzimas de restricción. A continuación, los fragmentos se duplican y se caracterizan. Para deducir la ubicación correcta y el orden de los

Figura 1. Cartografía de un cromosoma



fragmentos en el cromosoma se utilizan como guías unas secuencias comunes superpuestas.

Secuenciación

En última instancia, la caracterización consiste en determinar la secuencia completa de los fragmentos (el mapa físico de resolución más alta). Uno de los métodos de secuenciación que más se utiliza es el método Sanger (*véase página 8*).

Una de las técnicas más importantes utilizadas para multiplicar los fragmentos de ADN en las operaciones de cartografía y secuenciación del PGH es la *reacción en cadena de polimerasa* (PCR). Para más información, consulte la Unidad 2 de EIBE: *Perfil del ADN*.

Consecuencias sociales y éticas del PGH

En principio, se prevé que el PGH se habrá finalizado en el año 2005. Se espera fomentar el progreso en las investigaciones médicas y farmacológicas, así como en el diagnóstico y el tratamiento médico, de una forma hasta ahora sin precedentes. Sin embargo, si bien se esperan estos resultados del PGH, también han surgido diversas objeciones concernientes a cuestiones éticas, sociales y legales.

Una de las mayores críticas que recibe el PGH es que no se pueden justificar los elevados costes de este proyecto. El proyecto costará en su totalidad al menos tres millones de dólares. Para financiar este tipo de proyecto, se recortan los presupuestos dedicados a otros programas de investigación de menor envergadura, pero que quizás sean más efectivos que el PGH. Además, se cuestiona si los avances que se esperan conseguir en el tratamiento de las llamadas enfermedades de la civilización (cáncer, cardiopatías, Parkinson, Alzheimer) pueden legitimar a priori gastos tan elevados a costa de la prestación de servicios en el ámbito de la atención primaria.

Los resultados del PGH ampliarán los conocimientos sobre las deficiencias producidas por un único gen, pero sin ofrecer necesariamente un tratamiento terapéutico inmediato. Asimismo, la publicidad que se está dando a la investigación del PGH está aumentando posiblemente las expectativas de los pacientes afectados, unas expectativas que el proyecto no puede cumplir. La mayoría de las enfermedades son poligénicas

y están originadas por múltiples factores. Por tanto, puede llegar a ser un problema el hecho de manejar un conocimiento más preciso sobre la susceptibilidad a padecer una enfermedad para la que no hay posibilidad de tratamiento.

La cantidad de información que generará el PGH es increíblemente grande. Se estima que serían necesarias unas 220.000 páginas impresas en letra pequeña (o bien seis metros de estantería) para abarcar la secuencia completa del ADN. Paralelamente a los avances que se realizan en el campo de la biología y la metodología, necesarios para descifrar el genoma humano, debe seguir desarrollándose el sistema informático para almacenar, procesar y analizar todos los datos. Asimismo, siguen planteándose una serie de preguntas sobre la propiedad de los datos, la autorización y supervisión de su uso, así como una serie de aspectos éticos y legales acerca de las patentes de las secuencias de ADN.

Otro problema ético es la cuestión del “derecho a no querer ser informado” y la obligación de ser informado. Esto ocurriría si, por ejemplo, fuera requisito legal la realización de pruebas genéticas a los empleados, o durante el embarazo.

Algunas de estas consecuencias requieren respuesta legal, como es el caso de la seguridad, la comercialización y la patente de los datos. Otras, sin embargo, conciernen a los valores éticos de las personas y la sociedad en conjunto. Se trata de cuestiones éticas básicas, e incluso del problema del pluralismo ético. Asimismo, en esta Unidad se ofrece a los estudiantes la oportunidad de tomar conciencia de los aspectos inherentes al PGH y contrastarlos con los estudios de caso que abarcan algunas de estas cuestiones. También se pretende ayudar a los estudiantes a crearse su propio juicio personal y a tomar decisiones racionales sobre al menos algunas de las cuestiones, utilizando o valiéndose de un modelo de análisis ético.

Proyecto Genoma Humano



El eminente biólogo molecular británico Sydney Brenner provocó una carcajada general al sugerir que algunos de sus futuros licenciados terminarán definiendo un ratón como 'ATC, GCC, AAG, GGT, GTA, ATA ...'. Sin embargo, desde entonces, la idea de definir un organismo por su secuencia de ADN parece cada vez más cercana (véase http://www.gene.com/ae/AB/IE/Future_Of_Genetic_Research.html). Ocurre lo mismo en el caso humano ya que, a mediados de los ochenta, se inició un gran proyecto, denominado Proyecto Genoma Humano (PGH), con el objetivo de descifrar el ADN humano completo.

Hace cuarenta años, cuando se probó que la molécula del ADN es responsable de la herencia genética, se formaron dos grupos de investigadores; unos centraron su interés

Figura 3. Tres cromosomas humanos con los loci conocidos de enfermedades hereditarias

Cromosomas del par 7



↑
código genético de la fibrosis quística

Cromosomas del par 11



↑
código genético de la anemia falciforme o drepanocitosis

Cromosomas del par 14



↑
código genético de un tipo de enfermedad de Alzheimer

en determinar la localización y la función de los genes, mientras que otros preferían conocer la estructura de aquellas moléculas que contienen la información para controlar los procesos bioquímicos. Como resultado de este enorme interés, durante los años siguientes se desarrollaron y mejoraron cada vez más técnicas para aislar, multiplicar, manipular y analizar los fragmentos de ADN. Una de las técnicas más importantes fue la denominada tecnología del ADN recombinante, que revolucionó la investigación médica y biológica. Gracias a esta técnica fue posible identificar los genes que causan algunas de las enfermedades hereditarias. Asimismo, gracias al conocimiento que aporta esta técnica, la investigación sobre la descodificación del genoma humano completo y la localización de todos los genes ha dado un gran paso adelante. Es más, la localización ha terminado siendo la meta del PGH.

Los 23 pares de cromosomas existentes en las células humanas contienen cerca de 50.000 a 100.000 genes que probablemente no forman más que un 5% del ADN completo. El primer objetivo del PGH es determinar la ubicación de todos los genes en los 23 pares de cromosomas, es decir, en los 44 autosomas y los dos cromosomas sexuales. A continuación, habría que determinar la secuencia de bases, ya que esta información es importante para identificar la función concreta de cada gen. La ubicación exacta de los genes se conoce como **cartografía** y la determinación de la secuencia de bases se denomina **secuenciación**. En última instancia, el PGH pretende secuenciar el ADN humano completo, incluidas las partes no codificantes.

La información resultante de estas investigaciones proporcionará un nuevo conocimiento de las enfermedades humanas y nuevas formas de diagnóstico y tratamiento de la enfermedad. Además, los descubrimientos aportarán información sobre el origen de las diferencias raciales y la evolución del Hombre.

Tabla 1. Cronología de la investigación sobre el genoma humano

1953	James D. Watson y Francis F. Crick descubren la estructura de doble hélice del ADN
1966	<i>Se descifra el código genético: tres pares bases forman un triplete y determinan un aminoácido en una proteína.</i>
1973	<i>Herbert Boyer y Stanley Cohen prueban que el ADN que ha sido cortado y recombinado funciona en una célula viva.</i>
1977	<i>Se aísla el primer gen humano, el gen de la insulina.</i>
1985	<i>Renato Dulbecco propone la secuenciación del genoma humano completo.</i>
1987	Inicio del Proyecto Genoma Humano (PGH) en Italia.
1988	<i>Creación de la Organización del Genoma Humano (Human Genome Organisation, HUGO) en Cold Spring Harbor (EE.UU.) con más de cien miembros de todo el mundo.</i>
1990	<i>Inicio oficial del Proyecto Genoma Humano en EE.UU., con una financiación de 3 billones de dólares estadounidenses y un plazo de 15 años. Inicio del PGH en Francia.</i> <i>Inicio del PGH en Alemania con una financiación anual de 50 millones de marcos alemanes</i>
1996	Identificación del 85 al 90% de los genes humanos.

Las dimensiones del proyecto son difíciles de imaginar. Por ejemplo, si comparamos el tamaño de una célula humana con el de la circunferencia de la tierra, un cromosoma tendría el tamaño de un país, un gen sería como una ciudad y las bases equivaldrían a los habitantes. En este “mundo celular”, los investigadores que trabajan en el PGH están buscando al menos 50.000 genes (ciudades). En última instancia, se pretende encontrar la secuencia de una línea de tres billones de bases (habitantes).

Preguntas y actividades

1. ¿Qué es el PGH?
 2. ¿Por qué se lleva a cabo el PGH?
- Formad grupos de tres o cuatro personas. Intentad encontrar y formular tantas ideas como sea posible sobre las siguientes preguntas y recogedlas por escrito.
3. El coste total del PGH será de aproximadamente 100.000 millones de pesetas, una décima parte de lo que costó poner un hombre en la luna. ¿Creéis que se ha invertido bien este dinero?

4. ¿Qué ventajas puede aportar la información que se obtenga del proyecto?
5. ¿De qué manera se podría aprovechar este conocimiento para que beneficiara a toda la humanidad?
6. Todos los datos obtenidos se encuentran en la base de datos de HUGO (Organización del Genoma Humano), creada en 1989 para coordinar las actividades llevadas a cabo en los diferentes países. ¿Quién pensáis que debería detentar la propiedad de los datos y quién debería tener acceso a ellos?
7. ¿Se debería explotar la información generada por este proyecto con fines comerciales?
8. ¿Os gustaría conocer más detalles sobre vuestro propio genoma? ¿Quién más debería conocer esta información? ¿Quién no debería conocer esta información?

Técnicas utilizadas en el PGH



Cartografía y secuenciación

Hoy por hoy, el PGH es posiblemente el proyecto científico más importante e interesante y el que supone un mayor reto. En los medios de comunicación se ofrecen cantidades ingentes de información al respecto, lo que estimula a los estudiantes a plantear preguntas. Así, el PGH ofrece muchas oportunidades para trasladar el proceso educativo a un contexto más relevante.

Al hablar de la cartografía y la secuenciación del genoma humano, los estudiantes preguntan invariablemente la forma en que se realiza en la práctica. Es relativamente fácil hablar sobre estos temas de forma general, pero es difícil explicar los principios. Sin embargo, al ofrecer a los estudiantes una situación de aprendizaje activa, el enfoque de aprendizaje es más fructífero. Aunque las técnicas utilizadas por los investigadores no se pueden aplicar en el ámbito de la enseñanza, los estudiantes tienen la oportunidad de utilizar un equipo especial para dividir el ADN con enzimas de restricción y separar los fragmentos de ADN resultantes mediante electroforesis en gel. Por ejemplo, el Centro Nacional para la Educación de Biotecnología (NCBE) de la Universidad de Reading ha fabricado un kit de herramientas que contiene depósitos de gel, microjeringuillas, ADN y enzimas de restricción a un precio asequible (aprox. 30.000 pesetas).

Existe un método alternativo, a un precio bastante rentable, consistente en simular la situación práctica que no sólo demuestra los principios implicados sino que también ofrece a los estudiantes la oportunidad de pensar y resolver problemas.

La magnitud del problema

Se estima que el genoma humano está compuesto por 4 Gb (una gigabase = 10^9 bases). Sin embargo, se ha estimado que cerca del 95-98% del genoma es "material no útil". Obsérvese que se describe como "material no útil" y no como "basura": la "basura" se desecha mientras que el "material no útil" se mantiene con la esperanza de que algún día pueda tener alguna utilidad. Los investigadores están divididos en dos grupos: los que piensan que se debe concentrar la investigación en la cartografía y la secuenciación del 2-5% de las secuencias polipeptídicas (cerca de 100.000 genes) y los que piensan que habría que centrarse en el genoma completo, ya que gran parte del "material no útil" podría tener funciones importantes, como la regulación de los genes. Asimismo, se ha comprobado que los organismos con ciclo de vida rápido (como los microbios unicelulares y algunos organismos multicelulares como los nematodos) carecen de "material no útil" en el ADN. Parece que sus genomas tienen un diseño racionalizado de forma que el proceso de división de células se agiliza.

Sin embargo, por el momento no existen métodos fáciles y rentables para secuenciar el ADN. Incluso si hubiera una máquina que pudiera producir un millón de pares de secuencias de nucleótidos al día, se tardarían cerca de 20 años en secuenciar todo el genoma humano (y esta tasa de producción es 100 veces mayor que la tasa existente actualmente en los centros de investigación de todo el mundo). Por tanto, parece que se van a secuenciar primero los genes más importantes y posteriormente, si la tecnología mejora, se irá completando gradualmente el resto del genoma. Aunque se estableció el año 2005 para completar el PGH, se trata de un plazo muy optimista; bien es cierto que el aumento del uso de métodos automatizados podría ayudar a intentar conseguir este objetivo.

Actividad: secuenciación de las bases

En este ejercicio, se ha dividido el ADN mediante una serie de enzimas de restricción (endonucleasas de restricción). ¿Cómo se pueden ensamblar las secuencias en el orden correcto? Los fragmentos resultantes del ADN dividido se examinan buscando secuencias superpuestas que después se unen mediante el apareamiento de bases complementarias.

Este ejercicio simula las siguientes enzimas de restricción que cortan el ADN en las secuencias específicas indicadas (sólo se muestra una cadena de ADN):

Enzima	Lugar	Color
<i>Hae</i> III	GG ICC	rosa
<i>Eco</i> R I	G IAATTC	verde
<i>Eco</i> R II	ICCTGG	amarillo
<i>Hpa</i> II	C ICGG	azul

La secuencia de bases del Apéndice se fotocopia en cuatro colores diferentes de papel (los colores indicados anteriormente). Estos se cortan por las líneas de puntos de forma que haya muchas bandas de ADN de cada color. Es importante recortar bien los bordes cercanos a las bases impresas para que no se puedan identificar.

Cada estudiante tendrá una copia de la Hoja de trabajo 1, unas tijeras y dos filas individuales de ADN de diferentes colores: así, un estudiante tendrá una verde y una amarilla, otro, una verde y una azul, etc. (existen seis combinaciones posibles). No debe repartirse todavía la Hoja de trabajo 2.

Notas sobre la Hoja de trabajo 1 para los estudiantes

Es importante que los estudiantes NO anoten las secuencias de las bases en las filas al inicio del ejercicio. También es primordial que los estudiantes entiendan la forma de cortar las filas por los lugares de restricción concretos (el color de la fila determina la enzima de restricción que deben utilizar). Por ejemplo, los lugares de

restricción de *Hae* III son:

```
CCTGG ICCGG ICCTGG ICCTG
GAATTC CGGICCTGGAATTC
CGGAATTC CGGATTCTGG
```

Es importante que todos los estudiantes mezclen las filas de tal forma que se pierda el orden original.

Después, deben tener dos grupos de fragmentos de diferentes colores y tamaños. Sólo una vez que se haya llevado a cabo todo esto correctamente, se repartirá la Hoja de trabajo 2.

Notas sobre la Hoja de trabajo 2 para los estudiantes

Los estudiantes deben pensar por sí mismos, ayudándose de las secuencias de superposición. No hay que dar ninguna ayuda, hay que dejarles que trabajen solos. Sin embargo, hay que recordar que no están formando pares de bases; las bases de cada fila que deben resultar al final son las siguientes:

```
GG AATT CCTGG
CCTGG GAATT
secuencia
correspondiente
```

La secuencia de bases de ADN ha sido designada para ofrecer diferentes niveles de dificultad, en función de las enzimas de restricción que se utilicen:

- Azul + verde Bastante fácil
- Amarillo + azul/
Amarillo + verde Más difícil
- Rosa + azul/
Rosa + verde Aún más difícil
- Amarillo + rosa Imposible

Si se repite el ejercicio con diferentes combinaciones de colores, los estudiantes aprenderán la forma de hacer el ejercicio y por lo general, realizarán su segundo inten-

to de forma más rápida. Al principio, deberán utilizarse combinaciones más fáciles. Puesto que existe más de una secuencia posible para amarillo + rosa, se puede facilitar una fila adicional diferente si fuese necesario.

Asimismo, se podrán crear secuencias propias, cada vez más largas, y utilizar otras enzimas de restricción. En lo que se refiere al problema de la cartografía de los genes humanos, surgen muchas opiniones diferentes y estimulantes. Algunas cuestiones están recogidas en la página 10.

Aunque este ejercicio supone una gran simplificación de la situación real, ofrece a los estudiantes una idea general de los principios que intervienen y de la complejidad del problema. Recientemente, se han desarrollado una serie de métodos que utilizan los ordenadores para investigar las secuencias de superposición. Asimismo, se están desarrollando continuamente nuevas técnicas para mejorar y agilizar el proceso de secuenciación de genes, entre las que se incluye el uso de pruebas de genes marcados con colorante fluorescente y las microscopias de efecto túnel.

Bibliografía

- Ciba Foundation (1990) *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics*, John Wiley & Sons.
- Evans, E. (1993) *The Human Genome Project*, Biological Sciences Review, **5** (5), 2-5.
- Jones, S. (1994) *The Language of the Genes*, Flamingo.
- McKusick, V.A. (1971) *The mapping of human chromosomes*, Scientific American, **224**, 104-113.
- Science and Technology in Society (SATIS) 14-16 (1991) *Unit 1202 Mapping the Human Genome*. Association for Science Education.
- Suzuki, D and Knudtson, P. (1989) *Genethics, the Ethics of Engineering Life*. Unwin Hyman, London.
- Wills, C. (1992) *Exons, Introns and Talking Genes - the science behind the Human Genome Project*, Oxford University Press.

Secuenciación de ADN 1



1. Examina una de las dos cadenas de ADN. Empezando desde la izquierda, identifica los lugares de restricción en los que se aplicará la enzima de restricción. Utiliza la enzima de restricción adecuada para la cadena coloreada en función del código de color:

Enzima	Lugar de restricción	Color
<i>Hae</i> III	GGCC 	rosa
<i>EcoR</i> I	GAATTC 	verde
<i>EcoR</i> II	CCTGG 	amarillo
<i>Hpa</i> II	CCGG 	azul

Con las tijeras, corta con cuidado la fila de ADN lo más cerca posible de los lugares de restricción.

Una vez hecho esto, deberías tener varios segmentos de ADN de diferentes tamaños.

2. Repite el procedimiento 1 con la segunda cadena de ADN.
3. Cuando hayas llevado a cabo el procedimiento, mezcla todos los segmentos y pasa a la Hoja de trabajo 2.

Secuenciación de ADN 2



4. A continuación, tienes que reconstruir la secuencia original (orden) de las bases (A, T, G y C). Busca secuencias de superposición que te puedan ayudar. Recuerda que no estás formando pares de bases. Las bases de diferentes colores deben coincidir de la siguiente forma:

G G A A T T C C T G G
C C T G G A A T T

Al mover las piezas y probar varias combinaciones, deberías ser capaz de reconstruir la secuencia original. Cuando hayas terminado, comprueba la secuencia con el profesor.

Recientemente, se han desarrollado una serie de métodos que utilizan los ordenadores para investigar las secuencias de superposición. De este modo se podría encontrar la secuencia completa de las bases de todos los genes del genoma humano.

Seguro de vida: ¿un dilema ético?



Objetivos

Esta actividad tiene los siguientes objetivos:

- Desarrollar la habilidad de los estudiantes para resolver problemas éticos.
- Demostrar que algunos problemas no tienen una solución clara y objetiva pero que, en un proceso ético de toma de decisiones, suelen predominar los sentimientos y las emociones.
- Mostrar que los descubrimientos científicos tienen consecuencias para toda la sociedad.

Organización

Una posible forma de llevar a cabo esta actividad sería, después de una introducción sopesada del concepto y el contenido científico del Proyecto Genoma Humano, utilizar el texto de la actividad (página 17) como una presentación a algunos problemas éticos relacionados con las enfermedades genéticas y los seguros de vida. Se pueden discutir ambos casos y algunos asuntos relacionados con ellos, conseguir más información si fuese necesario (por ejemplo, de las compañías de seguros), considerar también posibles soluciones, trabajando inicialmente en pequeños grupos. A continuación, se pueden presentar las conclusiones a toda la clase.

Información preliminar y cuestiones de debate

Seguros

Las compañías de seguros calculan las primas en función de la situación real y el riesgo que se está asegurando. Las primas de los seguros colectivos y los seguros individuales son diferentes. Las primas de los seguros colectivos se calculan en función de una población media con un factor de riesgo predecible, donde el asegurador tiene la obligación de asegurar a todos y cada uno de los miembros que forman

parte de esa población concreta. En el caso de los seguros individuales existen muchas más opciones, ya que los asegurados potenciales tienen la opción de elegir cuándo asegurarse, qué prima pagar, así como la duración del seguro. Asimismo, el asegurador tiene opciones y, antes de aceptar un asegurado, puede solicitar algunas garantías médicas. Con este procedimiento, las aseguradoras son capaces de determinar grupos homogéneos de riesgo en los que cada miembro paga la misma cantidad por el mismo riesgo.

Diagnóstico genético

Con las técnicas actuales de diagnóstico genético, se puede examinar la posibilidad de un individuo de padecer la enfermedad de Huntington en un paciente propenso a la enfermedad, pero no la de padecer la fibrosis quística o cualquier otra alteración genéticas. Sin embargo, con el conocimiento que se obtiene del PGH y las técnicas de exploración automática del ADN, en el futuro, será posible realizar una comprobación de todo el genoma humano.

¿Este es el propósito del PGH?

¿Qué papel juega el derecho a la privacidad?

¿Puede el derecho a la privacidad evitar que una compañía de seguros rechace una solicitud de un seguro de vida?

¿Por qué querría alguien consultar una bola de cristal arriesgándose a conocer noticias angustiosas sobre su futuro?

Una de las preocupaciones existentes sobre el diagnóstico genético es la capacidad de identificar múltiples posibles enfermedades hereditarias. Tal conocimiento puede, sin embargo, ser de gran valor para ayudar a las personas a tomar decisiones importantes. Por ejemplo, una pareja con un historial de enfermedad hereditaria querrá obtener más información antes de decidir si quiere o no tener descendencia; un deportista con un historial de problemas musculares hereditarios deseará tener más información antes de someterse a un programa de entrenamiento riguroso; podría ser de gran valor explorar

la condición hereditaria de una persona que podría desarrollar, sin seguimiento médico, una enfermedad seria. Suele ser más dura la incertidumbre sobre el riesgo que el conocimiento certero de ser portador de un gen anómalo.

Actualmente la exploración genética se lleva a cabo en mutaciones genéticas individuales como la enfermedad de Huntington, la distrofia miotónica, la fibrosis quística, la distrofia muscular de Duchenne, etc. Las enfermedades multifactoriales como las disfunciones cardíacas, la diabetes, el asma, etc. son más comunes en la población, pero es más difícil determinar los genes y los factores exógenos que las causan. El conocimiento del genoma humano, así como la mejora de las técnicas de exploración del ADN, facilitarán la detección de los genes involucrados. Esta información, contrastada con el estilo de vida, podría utilizarse para realizar un pronóstico sobre la calidad y la esperanza de vida.

¿Cuáles serían las consecuencias en el caso del seguro de vida?

Como cada vez es más la información de que disponemos, las aseguradoras no sólo se centran en las enfermedades genéticas raras (como una categoría de alto riesgo). El aumento de conocimiento sobre los aspectos hereditarios del cáncer de mama y colon, así como el desarrollo de los problemas cardíacos y vasculares hace que muchas más personas sean excluidas - se rechazan pólizas de seguro de vida o bien se aumentan las primas de los seguros.

¿Cuál sería el resultado de esta situación?

Con el crecimiento de la concienciación pública sobre las enfermedades hereditarias y su relación con otros factores de riesgo (hipertensión, tabaco, sobrepeso, etc.) en el desarrollo de ciertas enfermedades, las compañías de seguros también temen que las personas y las familias con alto riesgo se apresuren a obtener un nivel alto de seguro, conocido en el mercado como fenómeno de antiselección.

*¿Cuáles serían las consecuencias?
¿Qué harías si fueras un perito de seguros?*

Se podría argumentar que las compañías de seguros jugarían con ventaja al transferir estos riesgos a quienes firman las pólizas de seguro de vida. La selección como arma contra la antiselección: ¿un negocio lucrativo para las compañías de seguros?

Ética médica

El proceso de selección de los solicitantes de seguros de vida depende del examen médico realizado por uno de los médicos empleados por la compañía de seguros. ¿Esto entra en conflicto con los principios médicos y éticos del juramento hipocrático?

¿Este examen entraría en conflicto con el principio de actuar en beneficio del paciente?

Existe un problema menor con el principio de no dañar al paciente, aunque un cierto daño es inevitable, por ejemplo, violación del derecho a la privacidad.

El principio de justicia es más complicado. Un aumento de las primas del seguro de vida podría verse como injusto, pero la compañía de seguros considera que es correcto tratar a todos los miembros de un mismo grupo de riesgo de la misma manera.

El principio de respeto a la autonomía, es decir, permitir que el paciente decida según criterios propios, requiere que el paciente sea informado por completo acerca del método de tratamiento propuesto. La decisión recae en el paciente: ¿una situación problemática en un examen médico para una compañía de seguros!

*¿Cuáles serían las consecuencias si, por ejemplo, las compañías de seguros incluyeran en la lista de enfermedades no asegurables el síndrome de Down u otros problemas genéticos? ¿Cómo influiría esto en nuestros sentimientos por los discapacitados?
¿Cuáles son las necesidades de seguro básicas de una persona o una familia y cómo se podría organizar un sistema justo para satisfacer las necesidades de la sociedad en su totalidad?*

Seguro de vida: *un dilema ético*



El conocimiento cada vez mayor del genoma humano, junto con las nuevas técnicas de pruebas, facilitarán el diagnóstico de ciertas predisposiciones genéticas. ¿Qué pasaría si el diagnóstico inicial fuera una muerte temprana o una disfunción mental de por vida? ¿Tiene sentido realizar pruebas en este caso? Considera los siguientes ejemplos.

Ejemplo 1

Has solicitado un seguro de vida. Has cumplimentado todos los formularios que te ha remitido la compañía de seguros y has respondido a todas las preguntas que se referían a tu historial médico y a las enfermedades de tu familia. Asimismo, te has sometido a un reconocimiento médico.

La semana pasada recibiste una carta de la compañía de seguros en la que te indican que sólo se podrá admitir la solicitud del seguro de vida personal si la prueba del ADN confirmara que no existe ninguna enfermedad hereditaria que pudiera reducir tu esperanza de vida.

Quedaste bastante sorprendido y decidiste consultar a un genetista de la Universidad local antes de decidir si someterte o no a la prueba. Al oír que tu hijo tenía cataratas, el genetista quiso obtener más información acerca del resto de la familia y trazó un árbol genealógico. En este se mostraba que tres miembros de la familia tenían cataratas. Entonces le contaste los problemas motores que sufría tu hijo y que estaba llevando a cabo un programa especial de ejercicios físicos. Según el genetista, la combinación de cataratas y problemas motores podían ser síntomas de distrofia miotónica (síndrome de Steinert). Esta enfermedad se caracteriza por una atrofia muscular progresiva y espasmos.

Es posible que esta enfermedad esté presente en una familia sin que se la reconozca como tal. Si este diagnóstico fuera correcto, podría existir la posibilidad de que se produjeran otras complicaciones como alteraciones del ritmo cardíaco, intolerancia a la glucosa, así como otros problemas educacionales y laborales. Asimismo, sería posible que el problema se

agravara aún más en futuras generaciones (fenómeno conocido como anticipación).

El genetista observó que si la prueba del ADN mostraba la presencia de esta condición autosómica dominante, se presentaba un gran dilema. La distrofia miotónica es una de las enfermedades excluyentes para poder suscribir un seguro de vida. Si se confirmase el diagnóstico, ni tú ni otros miembros de tu familia podríais contratar un seguro de vida.

Tus dilemas:

¿Qué ocurriría si te negases a someterte a la prueba del ADN?

¿Qué posibilidades existen de transmitir la enfermedad a futuras generaciones?

¿Cuáles son los tratamientos?

¿Qué ocurriría si la compañía de seguros presionase a otros miembros de tu familia para someterse a la prueba del ADN con el fin de descubrir si son portadores (y por tanto, ya no podrían solicitar un seguro de vida)? ¿Es aceptable?

¿Qué ocurre con la libertad de elección?

Ejemplo 2

Muchas empresas y organizaciones ofrecen a sus empleados la oportunidad de contratar un seguro de vida. Por regla general, en estos planes no se necesita información detallada sobre el estado de salud de la familia, ni siquiera de la persona asegurada. La compañía de seguros acepta a todo el mundo, sin exploración médica, con la condición de que una determinada proporción de empleados contrate el seguro.

Por tanto, alguien que padeciera distrofia miotónica, y al que no se le concedería el seguro de vida en caso de solicitar personalmente la póliza, sería aceptado al formar parte de un plan de seguro colectivo de una empresa.

¿Es la colectividad, idea básica del seguro, la forma de salir del callejón sin salida presentado en el caso 1?

Patentes de las secuencias de ADN:

una cuestión ética



Objetivos

En el material para los estudiantes se presenta un estudio de caso que constituye la base de un análisis ético. El objetivo de este análisis con respecto a los estudiantes es el siguiente:

- concienciar de la necesidad, en los debates, de diferenciar entre los discursos descriptivos y normativos (para más información, véase Unidad 10 de EIBE: *Plantas transgénicas: economía, medioambiente y ética*);
- conocer los valores éticos en los que se basan los argumentos y la toma de decisiones.

Información preliminar

El modelo de análisis ético que se describe aquí se basa en Bayrhuber (1994) y Hoessle (Dissertation at the IPN / Kiel, en preparación). Ayuda a trazar las diferentes opciones al abordar un problema ético, de forma que se pueda emitir una evaluación de los argumentos y su base ética (es decir, en lo que se refiere a la dignidad humana o al bienestar del ser humano, tipos fundamentales de argumentos éticos).

Este análisis ético consiste en distintos pasos:

1. Comprensión de la situación

Los estudiantes formulan una pregunta sobre la que hay que decidir, por ejemplo: *¿Debería legalizarse la patente de las secuencias de ADN?*

2. Enumeración de las posibles medidas a adoptar

Los estudiantes plantean las posibles medidas que se pueden adoptar. En el ejemplo anterior, podrían ser:

- (i) *No se deberían patentar las secuencias de ADN;*
- (ii) *Sólo se deberían patentar las secuencias de ADN con funciones conocidas;*
- (iii) *Se deberían patentar todas las secuencias de ADN;*

3. Relación de las diferentes opciones para posibilitar las cuestiones éticas que podrían surgir como consecuencia de las medidas tomadas.

Las cuestiones éticas del ejemplo podrían ser la salud, el derecho a la propia elección, el beneficio económico, entre otras.

5. Toma de decisión justificada

En lo que se refiere a los valores establecidos en el punto 3, los estudiantes toman una decisión sobre una de las posibles medidas que se han enumerado en el punto 2.

6. Justificación de la decisión personal en función de los tipos básicos de argumento ético

Véase lo anterior.

7. Descripción de las consecuencias de la decisión

Los estudiantes consideran las consecuencias de su decisión para una persona y para toda la sociedad.

Organización

Trabajo personal de preparación

Como actividad de introducción, los estudiantes deberán recabar información acerca de las patentes; deben consultar varias fuentes de información como p. ej la biblioteca, la prensa, los padres.

Sesión 1

Al principio de la siguiente clase, se reunirá el material que ha recabado todo el grupo. A continuación, para el debate de la clase, hay que decidir categorías aceptables en las que se podría clasificar el material, por ejemplo, definiciones, ejemplos, problemas relacionados con la patente, etc. Los estudiantes deberán trabajar en grupos de cuatro personas para clasificar el material en función de las categorías correspondientes. A continuación, se discutirán los descubrimientos en sesión plenaria de toda la clase. Se elaborará y se mostrará un resumen sobre las características de una patente.

Sesión 2

El estudio de caso (véase *Texto para los estudiantes 2*).

Patentes de las secuencias de ADN:

una cuestión ética



El estudio de caso

Lee el estudio de caso que presentamos a continuación.

Como biólogo molecular, obviamente Rick H. no puso ninguna objeción a la idea de patentar las secuencias de ADN humano. ¿Qué harías tú?

Al seguir las preguntas que figuran a continuación, intenta crearte tu propia opinión razonada sobre el caso.

Preguntas

1. ¿Cuál es el problema ético al que nos enfrentamos?
2. ¿Qué posibles decisiones se podrían tomar?
3. En tu opinión, ¿qué cuestiones éticas se abordan en las diferentes posibilidades?
4. Teniendo en cuenta las cuestiones éticas, trata de decidir personalmente a partir de lo que se expone en la pregunta 2.
5. ¿En cuál de las 2 categorías siguientes de principios éticos fundamentales clasificarías los valores que crees más importantes para tomar una decisión?
 - a) En la dignidad humana o
 - b) En el bienestar del ser humano
6. Describe las consecuencias de tu decisión para ti mismo / misma y para toda la sociedad.

Rick H. es uno de los muchos investigadores que trabajan en el Proyecto Genoma Humano, el mayor programa de investigación internacional que haya existido nunca. Es un biólogo molecular excelente y, a pesar de su juventud (35 años), está al mando de un instituto especializado en la secuenciación del genoma. Además del Proyecto Genoma Humano, algunos de sus grupos de investigación se ocupan de la secuenciación de genomas de distintos organismos como bacterias, plantas de cultivo y animales de interés farmacéutico y médico. Todos están trabajando muy duro. Sin embargo, para ser un investigador se debe ser un idealista ya que no existe una relación clara entre la cantidad de trabajo realizado y el dinero recibido.

Un día Rick leyó en un diario científico que se habían patentado en EE.UU. las secuencias particulares de un genoma de ratón. Esta información le hizo pensar. La patente de una secuencia de ADN significaría que, durante muchos años, los investigadores implicados o la institución en que se lleva a cabo la secuenciación obtendrían los derechos de estas secuencias. De esta forma, si estas secuencias sirvieran para producir fármacos terapéuticos o para realizar el diagnóstico de una enfermedad concreta, los propietarios de la patente serían los primeros en utilizar la información con fines comerciales y sin ningún tipo de competencia.

Rick se sentó en su mesa a altas horas de la madrugada para comprobar todas las secuencias que habían encontrado durante el año pasado. En algunas de ellas se había encontrado la función o la proteína particular codificada. Pero todos estos genes se habían utilizado previamente para usos farmacéuticos o médicos. De repente, se le ocurrió algo: ¿Por qué no patentar las secuencias de ADN humano que habían encontrado, aunque no hubieran descubierto sus funciones todavía?

Al día siguiente, Rick solicitó una patente para las secuencias de ADN humano que habían descubierto dos años antes. Si se la concedían, el instituto ganaría mucho dinero, si, en el futuro, se probara que la secuencia fuera de importancia médica. Cuando envió la carta se sentía muy orgulloso de la idea que había tenido. No podía esperar a recibir la respuesta de su solicitud de patente.