



Bioética y legislación en la medicina genómica: desafíos éticos y legales en la era de la genómica personalizada

Mateo Martínez Arango

Trabajo de grado presentado para optar al título de Abogado

Asesor

MG. Carlos Andrés Gomez Garcia

Universidad Pontificia Bolivariana
Escuela de Derecho y Ciencias Políticas
Derecho
Medellín, Antioquia, Colombia
2024

Este trabajo de grado no ha sido presentado con anterioridad para optar a un título, ya sea en igual forma o con variaciones, en esta o en cualquiera otra universidad.

Agradecimientos

Quiero expresar mi profunda gratitud a todos aquellos que fueron piezas clave en la culminación de este importante capítulo en mi vida.

En primer lugar, mis más sinceros agradecimientos a mis padres, Angela Maria Arango Gomez y Álvaro Martínez Pérez. A mi hermano, Simón Martínez Arango, quienes fueron y son pilares fundamentales en mi camino. Su amor incondicional, sacrificio y constante aliento han sido la fuerza que me ha impulsado a alcanzar cada logro. Su apoyo inquebrantable y confianza en mí me han permitido superar los momentos más desafiantes. Este trabajo de grado no solo refleja mi esfuerzo, sino también su dedicación y amor infinito.

Mi más profunda gratitud también a mis queridos profesores y mentores, quienes, con su invaluable guía, sabiduría y experiencia, iluminaron mi camino hacia la obtención de mi título profesional. Sus enseñanzas, críticas constructivas y consejos han enriquecido mi aprendizaje y han sido fundamentales en mi desarrollo académico y profesional. Su pasión por la excelencia ha sido una fuente de inspiración para mí y ha dejado una huella imborrable en mi formación.

Asimismo, quiero expresar mi sincero agradecimiento a mis amigos, pareja y seres queridos, quienes me brindaron su apoyo incondicional, comprensión y ánimo en cada paso del camino. Su presencia y compañía fueron un faro de luz durante este trayecto.

Por último, pero no menos importante, agradezco a todas las personas que de alguna manera aportaron a este proceso, ya sea con su colaboración directa, un consejo o simplemente su buena energía.

Este logro no habría sido posible sin el apoyo y la colaboración de cada uno de ustedes. Desde lo más profundo de mi corazón, ¡muchas gracias!

Tabla de contenido

Resumen	6
Abstract	7
Introducción	8
Capítulo 1	10
Implicaciones éticas y legales de la medicina genómica.....	10
CAPITULO 2	16
Aspectos psicosociales de la medicina genómica & Impacto emocional de la revelación de información genética	16
CAPITULO 3	20
Discriminación genética, una problemática para el derecho.	20
FIGURA 1.3 Casos de demencia según el genero.....	23
Conclusiones	27
Referencias	28

Lista de figuras

FIGURA 1.3 Casos de demencia según el genero23

Resumen

La legislación en la medicina genómica busca un equilibrio entre el progreso científico, la protección de la información genética y la ética. Esta investigación analiza a fondo temas importantes en este campo, como, proteger la privacidad de la información genética, obtener un consentimiento informado, evitar la discriminación genética, garantizar un acceso justo a los beneficios de la medicina genómica.

También se examinan los desafíos sociales y personales de la genómica personalizada, así como los aspectos bioéticos y legales específicos de la investigación genética en menores de edad dentro de una familia. Estos temas, entre otros, forman un panorama complejo que requiere atención y regulación.

Al explorar estos aspectos, se busca contribuir al desarrollo de políticas y marcos legales que promuevan tanto el avance científico como la protección de los derechos individuales y colectivos en el contexto de la medicina genómica. La comprensión y el abordaje adecuado de estas cuestiones son esenciales para garantizar que los beneficios de la genómica personalizada sean accesibles de manera equitativa y responsable para toda la sociedad.

Palabras clave: Consentimiento informado, privacidad de datos genéticos, discriminación genética, bioética, acceso a la medicina genómica

Abstract

Legislation in genomic medicine seeks to balance scientific progress, protection of genetic information, and ethics. This research thoroughly analyzes important topics in this field, such as protecting the privacy of genetic information, obtaining informed consent, preventing genetic discrimination, and ensuring fair access to the benefits of genomic medicine.

The social and personal challenges of personalized genomics are also examined, as well as the specific bioethical and legal aspects of genetic research in minors within a family. These topics, among others, form a complex landscape that requires attention and regulation.

By exploring these aspects, the aim is to contribute to the development of policies and legal frameworks that promote both scientific advancement and the protection of individual and collective rights in the context of genomic medicine. Understanding and adequately addressing these issues are essential to ensuring that the benefits of personalized genomics are accessible in an equitable and responsible manner for all of society.

Keywords: informed consent, privacy of genetic information, genetic discrimination, bioethics, access to genomic medicine.

Introducción

La medicina genómica ha experimentado un avance vertiginoso en las últimas décadas, impulsada por la secuenciación del genoma humano y el desarrollo de nuevas tecnologías. Esto ha abierto un mundo de posibilidades para la prevención, el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, pero también ha planteado nuevos desafíos éticos y legales.

En este contexto, la bioética y la legislación juegan un papel fundamental para asegurar que los beneficios de la medicina genómica se distribuyen de manera justa y equitativa, y que se respeten los derechos y la dignidad de las personas.

Durante mi análisis indague y plantee la pregunta; ¿Cuáles serán las implicaciones éticas y legales de los aspectos psicosociales relacionados con la medicina genómica, como el impacto emocional de la revelación de información genética y la estigmatización?

La justificación para explorar el impacto psicosocial de la medicina genómica radica en la comprensión profunda de cómo la revelación de información genética personalizada afecta emocionalmente a los individuos y en la prevención de posibles estigmatizaciones. Este aspecto es crucial, ya que el conocimiento de información genómica puede influir significativamente en la percepción de la identidad, el autoestima y la relación con la salud mental de las personas.

Abordar este problema es esencial para desarrollar prácticas éticas que minimicen los riesgos psicosociales y promuevan un enfoque más integral y compasivo en la implementación de la medicina genómica.

En esta investigación hice especial énfasis en la privacidad y confidencialidad de la información genética y el consentimiento informado, puesto que la información genética es altamente sensible y puede ser utilizada para discriminar a las personas. Por ello es indispensable proteger la privacidad y la confidencialidad de esta información. De la misma forma que también hice especial énfasis en la discriminación genética la cual puede ocurrir al momento de querer adquirir un seguro de vida.

Materiales y método:

Se adoptó un enfoque constructivista para esta investigación, lo que permitió explorar las experiencias y perspectivas de las personas afectadas por la revelación de información genética y la estigmatización en el contexto de la medicina genómica. Dentro del paradigma constructivista,

se utilizó un método cualitativo de investigación. Este enfoque permitió una exploración en profundidad de las experiencias y perspectivas de las personas afectadas por la revelación de información genética y la estigmatización.

Y por último se emplearon entrevistas en profundidad como técnica principal para recopilar datos. Esta metodología proporcionó una comprensión detallada de las experiencias y perspectivas de las personas afectadas por la revelación de información genética y la estigmatización.

Capítulo 1

Implicaciones éticas y legales de la medicina genómica

La medicina genómica, que es el uso de la información de los genomas y sus derivados, permite guiar la toma de decisiones médicas y es un componente clave de la medicina personalizada. Sin embargo, este campo también presenta desafíos éticos, sociales y legales que la comunidad científica trata de resolver para compaginar los aspectos morales con el progreso de la investigación. Un principio ético fundamental en relación con el conocimiento del genoma humano es el de proteger la intimidad de los datos genéticos personales, evitando así su difusión a terceros.

Este es un trabajo de investigación del pregrado de derecho, por ende, se da mucho énfasis a las implicaciones legales en la medicina genómica, así damos por entendido que el proyecto genoma humano presenta diversas aplicaciones que, al no tener clara la cobertura legal, traen consigo un nuevo paradigma con problemas éticos, sociales y legales que la comunidad científica trata de resolver para compaginar los aspectos morales en el progreso de la investigación, sin embargo, se ha accedido a material legislativo.

Los datos genéticos son información altamente sensible que puede revelar aspectos íntimos de la vida de una persona, incluyendo su salud, predisposición a enfermedades, rasgos físicos e incluso información sobre sus familiares, por ende, es fundamental proteger la intimidad de estos datos para evitar la discriminación genética, robo de identidad genética, estigmatización social, pérdida de control sobre la información personal y amenazas a la privacidad. Con respecto a la discriminación genética, la información genética podría ser utilizadas para discriminar a las personas en el ámbito laboral, educativo, de seguros o incluso social, por ejemplo, una persona con una predisposición a una enfermedad genética podría ser rechazada para un trabajo.

Estar interesado en un crédito bancario para comprar un nuevo vehículo, pero el banco al indagar en tu vida y ver que has sido diagnosticado con una enfermedad neurodegenerativa que se vera reflejada en 5 o 10 años no se arriesgara a realizarte el préstamo.

Querer adquirir un seguro de vida, pero la entidad de seguros te venda un seguro de vida mucho más costoso o simplemente no lo haga, esto es discriminación y estigmatización genética

O en ámbito penal, al saber su diagnóstico Juan de 25 años sufrirá una enfermedad neurodegenerativa al tener 40 años, y este, al estar a cargo de 2 niños, como medida desesperada para salvar el futuro de sus hijos, decide delinquir.

La medicina genómica ha experimentado un avance vertiginoso en las últimas décadas, con el potencial de revolucionar la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades, sin embargo, este progreso también ha planteado nuevas y complejas implicaciones éticas que requieren una atención cuidadosa en cualquier contexto.

Una de las principales implicaciones éticas, sería, la privacidad y la confidencialidad. Como se señaló anteriormente, la información genética es altamente sensible y puede ser utilizada para discriminar a las personas. Es crucial proteger la privacidad y la confidencialidad de esta información, especialmente en un contexto como el colombiano donde la violencia y la estigmatización aun son prevalentes. El consentimiento informado es fundamental, ya que las personas deben de tener un acceso a información clara y comprensible sobre los riesgos y beneficios de las pruebas genómicas antes de dar su consentimiento. Es importante considerar las barreras de acceso a la información y la educación en salud que existe.

Otra implicación ética fundamental es el acceso equitativo, ¿a que me refiero con el acceso equitativo? No es un misterio que la medicina genómica puede ser costosa y no todos tienen acceso a ella. Es importante asegurar que los beneficios de la medicina genómica sean accesibles para todos, independientemente de su capacidad financiera, más en un país con profundas desigualdades socioeconómicas como lo puede ser Colombia. También otro pilar fundante para un acceso equitativo a la información genética sería acabar con la discriminación genética, ya que esta puede ocurrir en el empleo, los seguros, educación, financieramente, entre otros. Desde mi punto de vista creo que es esencial desarrollar leyes y políticas para proteger a las personas de la discriminación genética, teniendo en cuenta las características del mercado laboral colombiano.

Y como última y no menos importante, hay que hacer un especial énfasis en los aspectos legales. El patentamiento de genes puede limitar el acceso a la medicina genómica y crear barreras a la innovación, es necesario encontrar un equilibrio entre la protección de la propiedad intelectual y el acceso a los beneficios de la investigación genómica, teniendo en cuenta las limitaciones del sistema de patentes colombiano, el consentimiento informado en la investigación genómica plantea que es necesario desarrollar marcos legales para garantizar que el consentimiento informado sea válido en el contexto de la investigación genética, especialmente cuando se trata de menores de edad o personas con discapacidades, esto puede dar rienda a la comercialización de la información genética, y con esto conllevar a traer unas consecuencias negativas para la privacidad y la

discriminación. Por ello, se requiere de una regulación adecuada para proteger a las personas de estas prácticas, fortaleciendo las leyes existentes en Colombia.

En el marco de esta investigación, se plantea que las implicaciones éticas y legales de la medicina genómica tiene una serie de desafíos en Colombia como lo es, la falta de legislación, debilidades en la infraestructura bioética y las desigualdades sociales y religiosas.

En primer lugar, tenemos que Colombia cuenta con leyes que regulan la medicina genómica y sus implicaciones éticas. Pero estas leyes cuentan con lagunas y es necesario reforzar y desarrollar un marco legal que proteja los derechos de las personas y fundamente un desarrollo responsable de esta rama de la medicina. Colombia necesita fortalecer su infraestructura bioética para poder abordar los complejos desafíos éticos y legales que plantea la medicina genómica, esto incluye la formación de profesionales en bioética, la creación de comités de ética en investigación y promoción del debate público sobre estos temas. Por último, tenemos las desigualdades sociales que pueden limitar el acceso a la medicina genómica y aumentar el riesgo de discriminación genética. Es necesario implementar políticas públicas que promuevan la equidad en el acceso a la salud y protejan a las personas de la discriminación.

Desde un punto de vista religioso, Colombia ha sido por excelencia un país laico y por ello cuando se habla de medicina genómica se debe hacer énfasis en la implicación de la genómica personalizada en las tradiciones culturales y religiosas.

La genómica personalizada, que analiza el ADN de un individuo para brindar información sobre salud, predisposiciones a enfermedades y respuesta a medicamentos, presenta un panorama complejo en el contexto religioso colombiano, donde convergen diversas tradiciones culturales y religiosas. Hay aspectos para considerar como lo es la cosmovisión y creencias, la conexión con la naturaleza y la madre tierra es fundamental para los pueblos indígenas, la intervención en el cuerpo y la manipulación genética podrían ser vistas como una transgresión al orden natural. Para las religiones afrocolombianas, el cuerpo tiene un significado espiritual y la enfermedad se asocia con desequilibrios energéticos. La genómica podría ser vista como una herramienta para comprender el origen de las enfermedades, pero la intervención genética podría ser controvertida, el cristianismo por ejemplo, indica que algunas perspectivas podrían considerar la genómica personalizada como una forma de “mejorar y alterar” la creación divina, lo cual podría generar un debate religioso y médico.

Por otro lado, el acceso a la tecnología es una brecha importante ya que dificulta la importación de la genómica personalizada en comunidades rurales.

Es importante promover un dialogo intercultural que incluya a las comunidades, líderes religiosos, expertos en bioética y genetistas para que estos compartan información clara y veraz sobre la genómica personalizada, sus beneficios y riesgos, así las comunidades podrán identificar preocupaciones y estas ser abordadas de manera respetuosa y por último formular directrices éticas que consideran la diversidad cultural y religiosa del país

Frente a esto el estado tiene un rol fundamental y muy importante, ya que es labor de este promover la investigación de la genómica personalizada con enfoque en las necesidades de la población colombiana y debe regular la tecnología, esto implementando un marco legal que regule el uso de la genómica personalizada, protegiendo la privacidad y los derechos de las personas. Por último, debe garantizar un acceso equitativo, esto implementando estrategias para garantizar que todas las personas tengan acceso a la información y los beneficios de la genómica personalizada. La genómica personalizada abre nuevas posibilidades para la medicina en Colombia, pero su aplicación debe ser acertada y respetuosa con la tradiciones culturales y religiosas del país, es necesario el dialogo intercultural y el marco legal solido para garantizar que la tecnología se use de manera responsable y ética.

En la actualidad, la genética se ha convertido en una herramienta indispensable en la gestión adecuada de pacientes en todas las ramas de la medicina. La labor del genetista clínico y del bioinformático ha adquirido un papel definitivo en la elaboración de diagnósticos diferenciales para la prescripción precisa de tratamiento.

Como se ha señalado anteriormente, el tema de la discriminación genética es un tema bastante extenso, de cual requiere un capitulo completo para discutir de este, volviendo a las implicaciones éticas y legales de la medicina genómica. Se ha planteado una reprogramación genética y edición del genoma humano, la reprogramación genética y la edición del genoma humano plantea preocupaciones éticas sobre la posibilidad de crear “bebés perfectos” o “bebés de diseño” y con esto modificar la naturaleza humana, esto aplicando la técnica CRISPR, en los últimos años, ha surgido una técnica que esta ganando prominencia y que está transformando la modificación genómica. Esta técnica se basa en el sistema inmunitario de las bacterias y es más rápida, económica y sencilla que las técnicas previas. Se ha logrado manipular el genoma de células

animales y vegetales con ella. Este avance busca, entre otras cosas, la modificación de genes humanos para desarrollar nuevas terapias genéticas e incluso producir órganos completamente funcionales. Sin embargo, existe un riesgo potencial de que se produzcan cambios no deseados en el ADN que puedan pasar desapercibidos.

El desafío principal al trabajar con esta técnica no radica tanto en su aplicación práctica como en cuestiones éticas relacionadas con la bioética. Una versión más avanzada de esta técnica, conocida como edición de calidad (prime editing), permite corregir mutaciones genéticas sin alterar la cadena de ADN, lo que podría conducir a la reparación de errores genéticos hereditarios y, por ende, a la reducción de enfermedades a largo plazo.

Las pruebas para identificar la presencia de genes dañinos o enfermedades en la población se conocen como screening genético. Este método implica examinar la secuencia de bases de segmentos específicos del ADN de la persona evaluada de manera general en sus objetivos. El screening puede revelar diferentes aspectos relacionados con bases genéticas dañinas: 1. Identificar secuencias genéticas que, solo en combinación con ciertos factores no genéticos, pueden resultar en una enfermedad; 2. Informar sobre la presencia de bases genéticas dañinas que, sin la influencia de otros factores, eventualmente conducirán a una enfermedad (como es el caso de las ataxias); 3. Detectar personas afectadas por enfermedades genéticas; y 4. Determinar individuos que son portadores de genes dañinos, que son los más comunes, lo que se busca con el prime editing es corregir esto sin alterar la cadena del ADN.

La medicina genómica abre un mundo de posibilidades para la salud al permitir tratamientos personalizados y más eficientes. Sin embargo, su aplicación exige una profunda reflexión sobre las implicaciones éticas, sociales y legales que conlleva. La privacidad y la confidencialidad de la información genética son pilares fundamentales para evitar la discriminación y el uso indebido de esta información. Es vital establecer mecanismos que la protejan. La medicina genómica no debe ser un privilegio de unos pocos. Es necesario garantizar un acceso equitativo a sus beneficios, especialmente en contextos con desigualdades socioeconómicas como el colombiano. La implementación de leyes y políticas que regulen el uso de la genómica personalizada, protegiendo los derechos de las personas, es indispensable para asegurar una aplicación ética y justa de esta tecnología. Las nuevas tecnologías como la reprogramación genética y la edición del genoma humano requieren un debate público y reflexivo sobre sus implicaciones éticas. La genética ofrece importantes beneficios como los estudios de filiación y la autodeterminación reproductiva, siempre

y cuando se aborden con responsabilidad los aspectos éticos, sociales y legales que la rodean. En conclusión, la medicina genómica tiene un enorme potencial para mejorar la salud de las personas, pero su desarrollo debe ir acompañado de un compromiso ético y social que garantice su uso responsable y justo.

CAPITULO 2

Aspectos psicosociales de la medicina genómica & Impacto emocional de la revelación de información genética

Para el derecho, el descubrimiento del genoma humano es un espacio nuevo que se abre a la profesión. La intervención en el ámbito del genoma en la actualidad es compleja pero no imposible. Se considera que las funciones de los abogados se concentran en acciones relacionadas con la familia, la orientación, promoción y preservación de esta, así como en la promoción de valores, el desarrollo integral del individuo, la defensa de los derechos humanos, la gestión de las diferencias familiares y la resolución de conflictos. Este nuevo panorama exige un cambio de actitud frente a las orientaciones anteriores.

El descubrimiento del genoma humano resulta intrigante debido a las diversas críticas constructivas, reflexiones y aportes de diversas disciplinas sobre las posibles transformaciones y modelos de vida familiar que podrían surgir con los cambios individuales en el futuro. Se plantean interrogantes sobre cómo cambiarán la percepción del individuo, las relaciones interpersonales, la concepción de la familia, la solidaridad humana, la ética, la filosofía e incluso la demografía, incluyendo la reproducción y las formas de reproducirse.

En esta investigación cuestiono si el descubrimiento del genoma humano traerá más complicaciones a la familia o si generará cambios más profundos de los que conocemos hasta ahora. Todo lo anteriormente descrito invita a la reflexión. Sin embargo, en la actualidad, la humanidad dispone de una herramienta poderosa para intentar comprender el comportamiento humano a través del genoma humano. En otras palabras, se puede investigar para entender por qué el ser humano es creativo, impulsivo, cariñoso, agresivo o incluso por qué comete actos como el robo o el asesinato, y determinar si estas actitudes se deben a factores genéticos o ambientales.

La revolución del genoma humano genera esperanzas para algunas personas en la detección de enfermedades genéticas, pero también despierta temores debido a posibles aplicaciones sociales. En el futuro, el conocimiento del genoma podría llevar a parejas a solicitar pruebas genéticas en embriones concebidos in vitro antes de su implantación en el útero materno. Además, si la genética

puede explicar la conducta criminal, algunos podrían considerar a los criminales como víctimas de sus genes en lugar de violadores de la ley.

Dentro del ámbito legal, es crucial seleccionar las normativas adecuadas para regular los avances en ciencias y tecnología relacionados con la vida. Algunos expertos en bioética abogan por una legislación internacional respaldada por un tribunal penal internacional para supervisar el progreso del genoma humano y prevenir posibles abusos por parte de gobiernos, entidades aseguradoras o instituciones públicas y privadas que podrían utilizar diagnósticos genéticos para discriminar.

En nuestro país, se están considerando aspectos de regulación genética en el artículo 132 del Código Penal, que permite la manipulación genética únicamente con fines terapéuticos. El artículo 133 prohíbe la clonación, aunque permite la investigación en este campo, mientras que el artículo 134 prohíbe el tráfico de embriones. el ámbito del genoma humano es crucial educar a las personas sobre los avances genéticos, prevenir la discriminación y hacer valer las leyes que protegen los derechos humanos, evitando así posibles abusos de gobiernos autoritarios o dictatoriales que podrían emplear estas tecnologías para prácticas eugenésicas.

Algunos juristas, especialmente los que siguen los preceptos de la Iglesia Católica, argumentan que el inicio de la vida humana se produce en el momento de la concepción, cuando el espermatozoide fecunda el óvulo. Esto influye en debates sobre la experimentación y disposición sobre embriones in vitro, así como en la discusión sobre la legalidad del aborto. El estatus jurídico del embrión en el laboratorio sigue siendo objeto de disputa, pero se reconoce la necesidad de protección especial, especialmente en asuntos relacionados con la investigación, la terapia, la clonación y el descarte o congelación de embriones. Aunque no hay consenso sobre cómo definir su estatus legal, se reconoce la importancia de garantizar su protección en la legislación.

El genograma, también conocido como árbol genealógico, representa una herramienta fundamental en genética. Es una opción fácil de realizar y valiosa por la información que proporciona. Su correcta elaboración puede ayudar a descartar hipótesis sobre enfermedades familiares, evitando así pruebas analíticas innecesarias. Sin embargo, su limitación radica en su naturaleza estática, que requiere actualización periódica.

Por otro lado, las pruebas analíticas genéticas son estudios de laboratorio que han ido disminuyendo en coste y complejidad. Estas pruebas se dividen en citogenéticas, moleculares y bioquímicas/metabólicas, con resultados positivos, negativos o no concluyentes, que a menudo se deben a variantes genéticas de significado incierto.

El progreso significativo en la secuenciación de nueva generación ha revolucionado el diagnóstico de enfermedades hereditarias, permitiendo la identificación de casos genéticamente heterogéneos mediante paneles de genes, exomas o genomas completos, algo que era prácticamente imposible antes de esta tecnología.

La medicina personalizada también llamada medicina estratificada o medicina P4, son procedimientos médicos que separan pacientes en grupos para prácticas, intervenciones y/o productos que se basan en su respuesta predictiva o riesgos de enfermedad. La medicina genómica ha revolucionado el panorama de la atención médica, abriendo un mundo de posibilidades para la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades. Sin embargo, esta revolución también ha traído consigo una serie de desafíos psicosociales que necesitan ser cuidadosamente considerados. En esta investigación expondré a detalle los aspectos psicosociales y los impactos emocionales de la revelación de información genética, analizando su impacto en individuos, familias y la sociedad en general.

En primer lugar, se analizó el impacto que tenía esta en los individuos, esto generó un resultado y de este resultado desglosé 3 temas importantes como lo son; ansiedad y angustia, duelo genético y por último estigmatización y discriminación.

Al recibir un diagnóstico genómico puede generar una gran carga emocional, especialmente si se trata de una condición con riesgo de padecerla o transmitirla a la descendencia. El miedo a lo desconocido, la incertidumbre sobre el futuro y las posibilidades de ser discriminado pueden desencadenar ansiedad, angustia e incluso depresión. Mientras que el proceso de adaptación a un diagnóstico genético puede ser similar al duelo por una pérdida, se hace esta relación ya que el individuo puede experimentar sentimientos de tristeza, ira, culpa y negación mientras asimila la nueva información sobre su salud y sus posibilidades.

El temor al estigma y la discriminación por parte de la familia, amigos, compañeros de trabajo e incluso profesionales de la salud puede ser un factor importante de estrés para las personas con condiciones genéticas. Esta estima puede afectar la autoestima, sus relaciones sociales y sus oportunidades de vida.

Un diagnóstico genético puede tener un impacto significativo en la dinámica familiar, las relaciones entre padres, hijos y hermanos pueden verse alteradas por las nuevas responsabilidades, las decisiones difíciles y las emociones que surgen a raíz del diagnóstico, la comunicación familiar debe ser abierta y honesta, esto es fundamental para afrontar los desafíos psicosociales de la medicina genómica. Sin embargo, las familias pueden encontrar dificultades para hablar sobre estos temas genéticos, sea por miedo, vergüenza o falta de conocimiento. Por ende, el apoyo emocional y práctico de la familia es crucial para las personas que enfrentan un diagnóstico genético. Sin embargo, no todas las familias tienen la capacidad o los recursos para brindar este apoyo de una manera efectiva, lo cual el estado debería buscar formas para brindar apoyo a las personas que lo requieran y se vean vulnerados sus derechos por culpa de estigmatización o discriminación genética.

El impacto en la sociedad deriva de un punto de vista de ética y discriminación, los avances en la medicina genómica plantean importantes dilemas éticos relacionados con la privacidad, la discriminación y el uso de información genética, es necesario establecer marcos legales y éticos claros para garantizar que la información genética se use de manera responsable y justa.

La medicina genómica no está distribuida equitativamente en la sociedad, aunque varios profesionales de la salud entran en discusión en que la medicina genómica a día de hoy es mucho más accesible económicamente gracias a la evolución de la tecnología que ha permitido que los médicos realicen procedimientos genéticos mucho más fácil, la realidad en un país dividido políticamente es otra, y a lo largo de esta investigación pude concluir que la medicina genómica no está distribuida equitativamente en la sociedad. Las personas de bajos recursos o en barrios populares¹ pueden tener dificultades para acceder a pruebas genéticas, asesoramiento y tratamiento, lo que exacerba las desigualdades existentes en salud, por otro lado, la educación y la sensibilización sobre la medicina genómica son fundamentales para reducir el estigma y la discriminación, y para fomentar una comprensión más profunda de los desafíos psicosociales que enfrentan las personas y familias afectadas.

¹ Barrio popular: área vulnerable en la que viven personas de bajos recursos, principalmente en las grandes ciudades son áreas mayoritarias en Colombia y en América Latina, que exhiben dinámicas urbanas, sociales y culturales particulares.

CAPITULO 3

Discriminación genética, una problemática para el derecho.

La discriminación se refiere a cualquier diferenciación o criterio que permita la creación de divisiones o estereotipos. Este concepto, desde sus inicios, ha tenido una connotación negativa debido a su uso para propósitos desventajosos, como la marginación o vulneración de ciertos grupos. En esencia, la discriminación se basa en destacar características físicas o cognitivas para señalar una diferencia, la cual se asocia socialmente con un prejuicio negativo.

La discriminación genética se manifiesta cuando las personas son tratadas de manera diferente basándose en alguna característica de su código genético o genoma. Esto puede incluir factores como la probabilidad de desarrollar una enfermedad genética. Este tipo de discriminación puede tener múltiples formas y afectar a individuos en diversas esferas de su vida. Por ejemplo, se puede utilizar información genética en su contra en situaciones laborales, al evaluar su elegibilidad para un seguro de salud o de discapacidad, en el ámbito educativo o en la provisión de atención médica. Esto implica que decisiones importantes sobre una persona, como su contratación, acceso a beneficios o tratamientos médicos, pueden ser influenciadas negativamente por el conocimiento de su predisposición genética a ciertos trastornos, lo que pone en riesgo la igualdad de oportunidades y el respeto a la privacidad.

Hablar de discriminación genética implica diferenciar o tratar de manera distinta a una persona y su entorno familiar debido a cualidades, características o desviaciones respecto a lo que se considera un "genoma normal".

Históricamente, ha existido discriminación genética incluso antes de que se pudiera interpretar completamente nuestro ADN. Un ejemplo claro es el Régimen Nacional Socialista (III Reich, Alemania), que basaba sus diferencias sociales en el origen, aspecto y características genéticas de las personas y sus familias. Estas prácticas estaban estrechamente vinculadas a lo que hoy conocemos como eugenesia, incluyendo la educación sanitaria para la prevención de la natalidad, la reproducción responsable y medidas de esterilización para aquellos considerados

"débiles mentales" o "genéticamente defectuosos". De manera similar, las luchas contra el racismo en todo el mundo, especialmente en Estados Unidos y África, reflejan la importancia de los factores genéticos en la discriminación. La esclavitud y su defensa durante las guerras civiles americanas, el sistema del Apartheid, y las luchas por la liberación, así como las organizaciones que buscaban mantener el status quo, estaban basadas en argumentos sociales, culturales y políticos de origen etnocéntrico, que se derivaban en cuestiones de codificación y predisposición genética relacionadas con la pigmentación de la piel. Lo mismo se puede decir de las luchas sociales por el empoderamiento de las mujeres y las condiciones sociales, económicas, políticas y culturales derivadas del cromosoma X, que hasta hoy siguen siendo un tema de debate.

El color de piel y el sexo están determinados genéticamente, al igual que enfermedades como el Huntington o el cáncer de mama. Sin embargo, la forma en que cada agente socioeconómico trata esta información genética varía radicalmente. La cuestión clave es determinar hasta qué punto es aceptable, social y jurídicamente, un trato diferencial basado en la información genética.

Para ilustrar este dilema, se pueden considerar dos litigios judiciales en el Estado de Hesse. En agosto de 2013, el Estado de Hesse rechazó el ingreso al servicio militar de una candidata, a pesar de haber aprobado todas las instancias de examen exitosamente, debido a un informe médico que indicaba una probabilidad del 50% de sufrir la enfermedad de Huntington, basada en antecedentes familiares. El informe sugería que su condición genética la haría incapaz de desempeñar las tareas requeridas en el futuro. La candidata presentó una reclamación ante la Corte Administrativa de Darmstadt, que falló a su favor, ordenando al Estado de Hesse que la incorporara al puesto solicitado, argumentando que la predisposición a una enfermedad no era razón suficiente para negar el acceso a un puesto legítimamente obtenido.

En otro caso en Hesse, un candidato al servicio militar presentó una reclamación tras ser rechazado para las evaluaciones de aptitud debido a su peso actual de 120 kg, considerándose su estado de salud inadecuado para el puesto. La Corte Administrativa de Frankfurt confirmó la decisión de la administración, basándose en los riesgos potenciales para su salud al participar en las evaluaciones, a pesar de que el candidato no padecía ninguna enfermedad actual. Fue tratado

como si tuviera una condición patológica que le impedía desempeñar adecuadamente las tareas del puesto.

Por ejemplo, La demencia es una enfermedad crónica y progresiva que, hasta hace pocos años, se consideraba una consecuencia natural del envejecimiento. Sin embargo, la evidencia actual muestra que su origen es multicausal y que puede afectar a adultos en edades más tempranas. Esta enfermedad impacta tanto al individuo como a su familia debido a la discapacidad y dependencia que genera. Existen aspectos de su origen que todavía no están claros para la comunidad científica, lo que dificulta la comprensión general de la enfermedad. Al igual que otros trastornos mentales, la demencia suele estar asociada a la estigmatización, lo que puede desalentar a los pacientes y sus familias de buscar atención médica de manera oportuna.

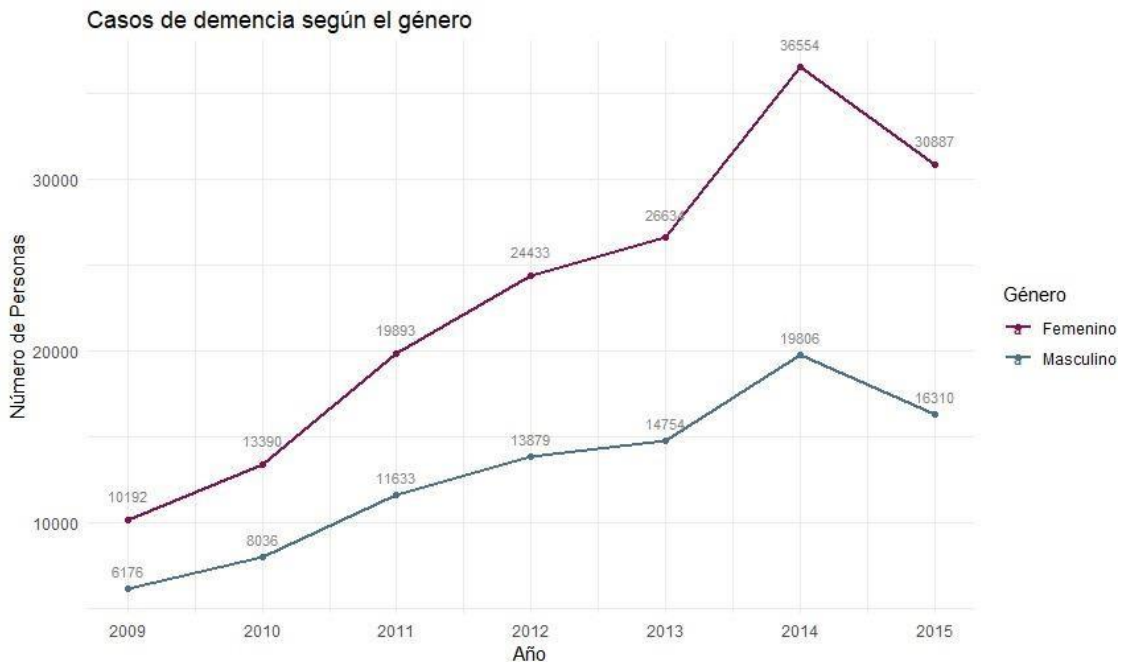
Por ello, es fundamental integrar a los cuidadores y familiares de personas con demencia en el manejo integral de la enfermedad. Esto ayudaría a sensibilizar a la población colombiana y a implementar acciones protectoras que mitiguen los efectos de la demencia.

La estigmatización de la demencia y otros trastornos mentales tiene un impacto significativo en la decisión de las personas de buscar ayuda en los servicios de salud. El estigma puede hacer que las personas sientan vergüenza, miedo al rechazo o discriminación, lo que dificulta que busquen ayuda a tiempo. Además, la falta de comprensión y empatía hacia quienes padecen demencia puede llevar a que se minimicen sus síntomas o se les reste importancia, retrasando así el diagnóstico y tratamiento adecuado. Es fundamental sensibilizar a la población, incluyendo a los familiares y cuidadores, para que sepan identificar los signos de la demencia y brindar el apoyo necesario a quienes la padecen. La lucha contra el estigma y la promoción de la conciencia son clave para fomentar el acceso oportuno a los servicios de salud y mejorar la calidad de vida de las personas con demencia.

Encontrar bases de datos con información actualizada ha sido un reto importante para esta investigación, sin embargo, tomare de referencia algunas bases de datos de años anteriores, para así poder explicar el punto de este capítulo.

En el siguiente gráfico, plasme, la población que es más propensa a padecer enfermedades mentales, en este caso la demencia, esto tomando en cuenta el sexo las poblaciones.

FIGURA 1.3 Casos de demencia según el género



Gráfica realizada por Mariana Valencia Ríos, estudiante del pregrado de estadística universidad nacional de Colombia, sede Medellín

En la gráfica se observa que, a partir que avanzan los años (2009) son más los casos de demencia para ambos géneros. En el 2009 fueron reportados al menos 6176 casos de demencia en hombres, mientras que 10192 casos fueron reportados para mujeres, y así, a lo largo de los años se puede evidenciar que las mujeres son más propensas a padecer demencia, teniendo su pico más alto en el 2015 con 30887 casos reportados de demencia en mujeres.

El contrato de seguro, en su calidad de contrato de consumo, ha sido influenciado por los avances biotecnológicos de las últimas décadas, los cuales han permitido el acceso a información genética precisa sobre las personas. La gestión de esta información genética impacta profundamente la relación de consumo y plantea nuevos desafíos para el derecho, que debe proteger la intimidad y prevenir la discriminación.

Existen cuatro temas relacionados con la genética que presentan mayores retos legales: a) la manipulación genética; b) el tratamiento y protección de la información genética; c) la

discriminación basada en razones genéticas; y d) la apropiación del material genético (Bergel, 2002). La información genética proporciona a la medicina una capacidad diagnóstica superior, aunque no siempre va acompañada de un desarrollo terapéutico equivalente. Se dispone de más datos sobre enfermedades y pacientes, pero puede faltar la capacidad correspondiente para tratar esas patologías.

El contrato de seguro se fundamenta en el concepto de riesgo, que se entiende como una eventualidad perjudicial que, al ocurrir, genera una necesidad patrimonial. Su propósito es cubrir las necesidades económicas causadas por este hecho inesperado que impacta el patrimonio, la vida o la salud de una persona (Sobrino, 2003).

El seguro es un contrato oneroso en el que una de las partes, el asegurador, asume un riesgo y cubre una necesidad eventual de la otra parte, el tomador del seguro, por la posible ocurrencia de un evento específico. Esto se hace a cambio de una contraprestación en dinero, por un monto que puede ser determinado o determinable, y la obligación depende de circunstancias cuya gravedad o ocurrencia son desconocidas (Halperín, 1966).

La finalidad del seguro es la cobertura de un riesgo a cambio de una prima, que es la medida económica del riesgo cubierto. El asegurador debe evaluar el riesgo basado en la probabilidad de ocurrencia del evento dañino, para que el seguro pueda ser ofrecido a una prima razonable desde el punto de vista económico. Pocas instituciones desempeñan una función tan crucial y extendida como el contrato de seguro mediante la transferencia del riesgo. Los seguros tienen tres objetivos principales: distribuir el riesgo, minimizar el impacto adverso en las personas y reducir los costos totales para la sociedad en general. Aunque es evidente que nadie puede evitar la muerte, algunas personas fallecen o quedan seriamente incapacitadas a una edad temprana debido a enfermedades graves, lo cual afecta a las compañías aseguradoras que brindan seguros para reemplazar ingresos o pagar servicios médicos cuando ocurre un evento inesperado. En el ámbito doctrinal se ha debatido si disponer de información genética afecta el elemento de riesgo en los contratos de seguro. Existen dos posturas al respecto. La primera sostiene que el riesgo no se ve afectado, ya que aunque se sepa que el evento dañino ocurrirá, no se puede determinar cuándo. La segunda postura argumenta que el riesgo sí se ve influido, ya que la información genética revela las

predisposiciones del asegurado, permitiendo un cálculo más preciso del riesgo (Menéndez Menéndez, 1994).

Este conflicto ha ganado intensidad desde la aparición del Proyecto Genoma Humano, que ha planteado en el ámbito jurídico la cuestión del uso de la información genética de los individuos (Wangensteen, 1997).

Desde la perspectiva de las compañías de seguros, la información genética puede ser muy útil, ya que les permitiría conocer con mayor precisión las vulnerabilidades específicas de cada persona, mejorando así la clasificación de los riesgos. El proceso de clasificación de riesgos permite a los actuarios tratar de manera desigual a diferentes solicitantes, agrupando a los clientes en categorías (Yanes, 1995). La disponibilidad de información genética permitiría a los actuarios establecer grupos de riesgo que de otra manera no serían identificables, basándose en la dotación genética. Se supone que una clasificación de este tipo podría aumentar las primas o incluso privar de cobertura a aquellos con predisposición a ciertas enfermedades genéticas (Sobrino, 1999). Sin duda, es válido afirmar que el uso de información genética puede conducir a prácticas discriminatorias por parte de las compañías de seguros. Las aseguradoras pueden emplear esta información para realizar una selección adversa, rechazando a aquellos clientes que presentan riesgos muy desfavorables para la aseguradora.

La discriminación se manifiesta cuando se hace una distinción basada en un aspecto de la persona, del cual ésta no es responsable, y que restringe su acceso a ciertas ventajas disponibles para otros miembros de la sociedad (Álvarez González, 2006).

Por ejemplo, ser portador de un gen recesivo podría ser erróneamente considerado como un estado patológico latente, lo que podría resultar en la denegación de un seguro. El desarrollo de muchas enfermedades depende en gran medida de factores no genéticos, como el medio ambiente, la dieta, las condiciones laborales, el lugar de residencia y los hábitos del individuo. Además, las enfermedades genéticas que se manifiestan tardíamente tienen expresiones variables. La manifestación de estas enfermedades no suele ser uniforme ni universal, lo que dificulta establecer parámetros generales aplicables a todos los individuos del grupo.

El contrato de seguro, como un contrato de consumo, es un ámbito donde debería aplicarse ampliamente el principio del "favor debilis" para proteger al asegurado, ya sea como usuario o como víctima de un evento perjudicial o de un acto ilícito. Tradicionalmente, los seguros se basan en cálculos actuariales, los cuales, mediante la experiencia acumulada y sistematizada, permiten predecir la probabilidad de que ocurra un determinado evento. Disponer de información genética específica permitiría prever con mayor exactitud las enfermedades que el asegurado podría desarrollar. Mediante el análisis del perfil genético de una persona, sería posible inferir su predisposición a ciertas patologías, aunque esto implicaría invadir un aspecto muy personal del individuo.

Conclusiones

La medicina genómica representa un avance significativo en el campo de la salud, permitiendo la personalización de los tratamientos y el diagnóstico de enfermedades de manera más precisa. Sin embargo, este progreso conlleva una serie de desafíos éticos, sociales y legales que deben ser abordados de manera cuidadosa y responsable. Uno de los principales aspectos éticos a considerar es la protección de la privacidad y confidencialidad de la información genética, evitando la discriminación y el uso indebido de estos datos sensibles. Es crucial garantizar un consentimiento informado adecuado y promover un diálogo intercultural que respete las tradiciones y creencias de cada individuo. Además, la equidad en el acceso a la medicina genómica es fundamental para garantizar que todos tengan la oportunidad de beneficiarse de estos avances, independientemente de su condición socioeconómica. Asimismo, es crucial desarrollar marcos legales sólidos que protejan los derechos de las personas y regulen el uso responsable de la tecnología genómica.

En este sentido, Colombia enfrenta desafíos como la falta de legislación clara, debilidades en infraestructura bioética y desigualdades sociales que deben ser abordadas para promover un uso ético y equitativo de la medicina genómica en el país. Es necesario fortalecer la formación en bioética, crear comités de ética en investigación y promover políticas públicas que fomenten la equidad en el acceso a la salud.

En resumen, la medicina genómica ofrece un gran potencial para mejorar la salud y el bienestar de las personas, pero su implementación debe ser cuidadosa y ética para garantizar beneficios reales sin comprometer la privacidad, la equidad y la dignidad de los individuos. La colaboración entre la comunidad científica, los legisladores, los profesionales de la salud y la sociedad en general es clave para asegurar un uso responsable y ético de esta tecnología innovadora en Colombia y en el mundo.

Referencias

Carrero Valenzuela, Roque Daniel, & Antelo, Tristán Adolfo. (2010). Aspectos Bioéticos y Legales de la Investigación Genética en Miembros Menores de Edad de una Familia con Adrenoleucodistrofia Ligada al X de Tucumán, Argentina. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 10(1), 106-113. Recuperado el 27 de mayo de 2024, de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-47022010000100009&lng=pt&tlng=es.

Garzón Díaz, Fabio Alberto. (2011). GENÉTICA Y SOCIEDAD. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 11(2), 6-7. Recuperado Mayo 27, 2024, from http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-47022011000200001&lng=en&tlng=es.

Agudelo Motta, María Lucía, Osorio Ortega, Daniel Francisco, Rubio Roa, Adriana Carolina, & Beltrán, Orietta Ivonne. (2022). Privacidad y confidencialidad de los datos genéticos y genómicos de uso diagnóstico en Colombia. Legislación comparada con Australia. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 22(1), 29-44. Epub June 21, 2022. <https://doi.org/10.18359/r/bi.5196>

Gómez Córdoba, Ana Isabel. (2011). LA MEDICINA GENÓMICA UN CAMBIO DE PARADIGMA DE LA MEDICINA MODERNA RETOS PARA LA BIOÉTICA Y EL DERECHO. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 11(2), 72-85. Recuperado Mayo 27, 2024, from http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-47022011000200008&lng=en&tlng=es.

ducción a la medicina genómica y farmacogenética - Eugenomic. (s/f). Recuperado el 27 de mayo de 2024, de <https://eugenomic.com/recursos/blog/recursos/formacion/introduccion-genomica/>

Gómez-García, Carlos A., & Builes-Velásquez, Alejandro. (2018). El derecho fundamental a la salud y la política de acceso al sistema: una mirada desde la Ley Estatutaria 1751 del año 2015. *Revista de la Facultad de Derecho y Ciencias Políticas*, 48(128), 135-167. <https://doi.org/10.18566/rfdcp.v48n128.a06>

Gomez-Garcia, C. A. (2019). Perspectiva biojurídica de las infecciones asociadas al cuidado en salud. Una visión a partir de la jurisprudencia del Consejo de Estado. En C. Molina- Saldarriaga , & V. Cadavid -Gonzalez, Estudios en investigación jurídica y sociojurídica (págs. 117-134). Medellín: Editorial UPB.

Gómez-García, C. A., Díaz Viera, C. F., & Giraldo Ruiz, J. E. (2023). Análisis de los mecanismos jurídicos para garantizar el acceso a los medicamentos esenciales protegidos por patentes farmacéuticas. *Revista De La Facultad De Derecho Y Ciencias Políticas*, 53(139).

<https://doi.org/10.18566/rfdcp.v53n139.a03>

Gómez-García, C. A., & Muñoz-Cortina, S. H. (2020) El problema de la conexidad contractual en las prestaciones médicas1. Dirección editorial, 159.

Todo sobre la Ley HIPAA | Cómo afecta a mi consultorio. (s/f). Recuperado el 27 de mayo de 2024, de <https://www.ilsat.net/la-ley-hippa-en-mi-consultorio-o-clinica/>

¿Quién está protegido contra la discriminación en el empleo? | Comisión para la Igualdad de Oportunidades en el Empleo. (s/f). Recuperado el 27 de mayo de 2024, de <https://www.eeoc.gov/es/employers/small-business/3-quien-esta-protegido-contra-la-discriminacion-en-el-empleo>

, R. E., Samar, M. E., Díaz-Beltrán, L., & Esteban, F. J. (2011a). Medicina Genómica Aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 11(2), 18–21. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-47022011000200003&lng=en&nrm=iso&tlng=es

Beauchamp, T., & Childress, J. (2019). Principles of Biomedical Ethics: Marking Its Fortieth Anniversary. *American Journal of Bioethics*, 19(11), 9–12. <https://doi.org/10.1080/15265161.2019.1665402>

Biotica y nuevas fronteras de la genética. (s/f). Recuperado el 27 de mayo de 2024, de https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2594-21662019000100237

ps, V. (2015). Los valores éticos de la profesión sanitaria. *Educación Médica*, 16(1), 3–8.

<https://doi.org/10.1016/J.EDUMED.2015.04.001>

Carnevale, D. A. (s/f). ASPECTOS ÉTICOS DE LA GENÓMICA Á Í EN LA PRÁCTICA CLÍNICA Y LA INVESTIGACIÓN.

Consentimiento informado para la investigación genómica. (s/f). Recuperado el 27 de mayo de 2024, de <https://www.genome.gov/es/about-genomics/policy-issues/Consentimiento-informado>

Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación Racial | OHCHR. (s/f). Recuperado el 27 de Mayo de 2024, de <https://www.ohchr.org/es/instruments-mechanisms/instruments/international-convention-elimination-all-forms-racial>

bel, A., & Córdoba, G. (s/f). PRINCIPIOS ÉTICOS Y JURÍDICOS DEL DERECHO GENÉTICO EN LAS DECLARACIONES INTERNACIONALES RELACIONADAS CON LAS INTERVENCIONES SOBRE EL GENOMA HUMANO * ETHICAL AND JURIDICAL PRINCIPLES OF GENETIC LAW IN INTERNATIONAL DECLARATIONS RELATED TO INTERVENTIONS ON HUMAN GENOMA.

amer, M. (2016). Genetic discrimination: transatlantic perspectives on the case for a European-level legal response. *Disability & Society*, 31(1), 141–143.

<https://doi.org/10.1080/09687599.2015.1075951>

Lee, S. S. J., Appelbaum, P. S., & Chung, W. K. (2022). Challenges and potential solutions to health disparities in genomic medicine. *Cell*, 185(12), 2007–2010.

<https://doi.org/10.1016/J.CELL.2022.05.010>

Ley 1482 de 2011 - Gestor Normativo - Función Pública. (s/f). Recuperado el 27 de mayo de 2024, de <https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma.php?i=44932>

Medicina genómica, en qué consiste y sus aplicaciones - Cefegen. (s/f). Recuperado el 27 de octubre de 2024, de <https://cefegen.es/blog/medicina-genomica-en-que-consiste-Aplicaciones>

International Institutes of Health (NIH) | Turning Discovery Into Health. (s/f). Recuperado el 28 de Mayo de 2024, de <https://www.nih.gov/>

Principios de la bioética: autonomía, justicia, beneficencia y no maleficencia | Estudiando. (s/f). Recuperado el 28 de mayo 2024, de <https://estudiando.com/principios-de-la-bioetica-autonomia-justicia-beneficencia-y-no-maleficencia/>

Principios de la Bioética: Justicia - CAMPUS KINESICO. (s/f). Recuperado el 28 de mayo de 2024, de <https://campuskinesico.com/bioetica/principios-de-la-bioetica-justicia/>

¿Qué es la medicina genómica? | Clínica FEHV. (s/f). Recuperado el 28 de mayo de 2024, de <https://fehv.org/que-es-medicina-genomica/>

Medical Association declaration of Helsinki: Ethical principles for medical research involving human subjects. (2013). JAMA, 310(20), 2191–2194. <https://doi.org/10.1001/jama.2013.281053>

Problemas internacionales sobre justicia e igualdad racial | OHCHR. (s/f). Recuperado el 28 de mayo de 2024, de <https://www.ohchr.org/es/racism/international-standards-racial-justice-and-equality>