

# Edición genética e inteligencia artificial: Desafíos Éticos Frente a los Avances Biotecnológicos

Gene Editing and Artificial Intelligence: Ethical Challenges in the Face of Biotechnological Advances

Olga Lucía Ostos O. PhD<sup>1</sup>

## Resumen

**Objetivo.** Analizar los dilemas éticos más relevantes que surgen a raíz de los avances biotecnológicos, enfocándose en cuestiones como la equidad en el acceso a las tecnologías, los riesgos para la salud pública y la protección de los derechos humanos. **Metodología.** Se adoptó un enfoque cualitativo basado en una revisión exhaustiva de la literatura y un análisis crítico, utilizando fuentes como PubMed, Cochrane, Scopus, Web of Science y Google Scholar. **Resultados.** En las últimas décadas, la biotecnología ha avanzado de forma acelerada, impulsando desarrollos significativos en áreas como la edición genética, el diagnóstico preimplantacional, la clonación y la inteligencia artificial. Estos avances presentan desafíos éticos que demandan un escrutinio profundo desde la bioética. **Conclusión.** La bioética debe adaptarse a estos retos emergentes, promoviendo un equilibrio entre la innovación tecnológica, la sostenibilidad ambiental y el respeto por la dignidad humana.

**Palabras claves:** biotecnología, bioética, derechos humanos, diagnóstico genético, terapia genética, enfermedad de Huntington, genes de orientación sexual, autismo, neuropsiquiatría, medicina deportiva.

---

1. Instituto de Pensamiento Liberal.  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6477-9872>

Autor de correspondencia: Olga Lucía Ostos - [olgaostosortiz@gmail.com](mailto:olgaostosortiz@gmail.com)

## Abstract.

**Objective.** To examine the key ethical dilemmas arising from biotechnological advancements, focusing on issues such as fairness in access to technology, public health risks, and the protection of human rights. **Methodology.** A qualitative approach was adopted, consisting of a comprehensive literature review and critical analysis, drawing from databases such as PubMed, Cochrane, Scopus, Web of Science, and Google Scholar. **Results.** In recent decades, biotechnology has rapidly evolved, leading to significant developments in areas such as gene editing, preimplantation diagnosis, cloning, and artificial intelligence. These advancements raise complex ethical challenges that require thorough examination from a bioethical perspective. **Conclusion.** Bioethics must evolve to address these emerging challenges, fostering a balance between technological innovation, environmental sustainability, and respect for human dignity.

**Keywords:** biotechnology, bioethics, human rights, genetic diagnosis, gene therapy, Huntington's disease, sexually oriented genes, autism, neuropsychiatry, sports medicine.

---

## Introducción

Los grandes avances tecnológicos plantean retos únicos. Cada tecnología tiene también un doble uso, que es necesario comprender y gestionar para extraer los máximos beneficios para la humanidad y el desarrollo de la civilización (1-26).

Los logros de los físicos a mediados del siglo XX dieron lugar a la tecnología nuclear, que nos proporcionó el poder destructivo de la bomba atómica y también una fuente de energía. Hacia finales del siglo XX, la tecnología de la información nos proporcionó un acceso rápido, fácil y barato a la

información, pero también dio lugar a invasión de la intimidad (1).

Los avances en biotecnología han transformado radicalmente la manera en que los seres humanos interactúan con la naturaleza y consigo mismos. La capacidad de editar genes, crear órganos artificiales y desarrollar inteligencias artificiales autónomas plantea preguntas éticas profundas que requieren una respuesta bioética contemporánea (2).

La bioética, entendida como el estudio de los principios éticos aplicados a la biomedicina

y las ciencias de la vida, debe enfrentarse a una nueva serie de dilemas que afectan tanto a la naturaleza humana como a las relaciones sociales y económicas (3-50).

Este artículo tiene como objetivo analizar los principales desafíos éticos que surgen de los avances biotecnológicos actuales y explorar cómo la bioética puede ofrecer respuestas a estos problemas. Los aspectos que se abordarán incluyen la edición genética, la enfermedad letal, el autismo, los genes de orientación sexual, la enfermedad muscular, la farmacogenética, trastornos neuropsiquiátricos, la medicina deportiva, la inteligencia artificial en el ámbito de la salud, la equidad en el acceso a los tratamientos biotecnológicos, el uso y almacenamiento de la información y la ecogenómica (3-50).

## **Metodología**

Se utilizó un enfoque cualitativo de revisión bibliográfica y análisis crítico. Se revisaron fuentes académicas relevantes, como artículos científicos, libros y reportes sobre bioética, biotecnología y ética médica, así como genética médica, utilizando bases de datos como PubMed, Cochrane, Scopus, Web of Science y Google Scholar. El análisis crítico se centró en identificar los principales desafíos éticos

y las respuestas propuestas en la literatura bioética contemporánea.

## **Resultados**

### ***Ética en los avances de la investigación genética***

El debate público sobre la ética de los avances en la investigación genética humana tiene una historia compleja. Antes de la aparición del Proyecto Genoma Humano, el conocimiento y comprensión de la genética humana generaban poco interés en el público general y los medios de comunicación. Las enfermedades con base genética eran poco comunes, y la mayoría de las personas desconocía los principios de la herencia. Sin embargo, durante la primera mitad del siglo XX, la eugenesia fue parte de varias políticas gubernamentales, generando un amplio debate en su momento (3-4).

Uno de los principales legados de la eugenesia fue el establecimiento de directrices éticas internacionales para proteger a los seres humanos en la investigación. Entre estas, la más destacada es la Declaración de Helsinki (1964), que sentó las bases de principios éticos fundamentales, los cuales han sido adoptados y ampliados en diversas directrices posteriores (5).

La revisión de la Declaración en el año 2000 reconoce que el propósito de la investigación biomédica con seres humanos debe ser "mejorar los procedimientos diagnósticos, terapéuticos y profilácticos, y ampliar la comprensión de la etiología y patogénesis de las enfermedades". Este y otros documentos similares constituyen el marco ético que rige la investigación y práctica en genética clínica (3).

En los últimos 15 años, los avances en biología molecular y el lanzamiento del Proyecto Genoma Humano a finales de los años 80 han permitido identificar cientos de genes cuya delección o mutación causa enfermedades, en su mayoría raras. Como resultado, se ha prestado mayor atención a los interrogantes éticas, sociales y legales asociadas a estos avances (6).

Las pruebas genéticas para detectar predisposición al cáncer, por ejemplo, proporcionan información no solo para el individuo, sino también para su familia. El uso de esta información trasciende el ámbito médico, abarcando aspectos psicológicos, sociales, legales y éticos. Entre las cuestiones clave se incluyen el consentimiento informado, la autonomía, la confidencialidad, la justicia, la divulgación o no de información, el deber de advertir, la discriminación genética, las pruebas predictivas en niños, el diagnóstico genético preimplantacional y la patentabilidad de genes asociados con el cáncer (28-30).

### ***Ética y Diagnóstico genético preimplantacional***

Se ha debatido ampliamente la perspectiva del diagnóstico genético preimplantacional, el creciente uso de la interrupción selectiva tras el diagnóstico prenatal y el uso de pruebas predictivas para enfermedades de aparición tardía.

La investigación para desarrollar terapias celulares que utilicen células fetales o embrionarias ha resultado especialmente controversial (7). Investigadores sugieren que a medida que se amplía la variedad de afecciones para las cuales podemos realizar pruebas prenatales, la sociedad y la profesión médica deben desarrollar pautas sobre qué pruebas deben ofrecerse y cuáles no. Las nociones de privacidad y confidencialidad fetal pueden ayudar a definir límites a lo que los padres pueden aprender razonablemente sobre su futuro hijo (27).

Los avances biotecnológicos han planteado la necesidad de reformular y extender los principios bioéticos para abarcar nuevas áreas, como la modificación genética, la clonación y el uso de inteligencia artificial en la medicina, el diagnóstico prenatal, entre otros (8,26).

## ***Edición Genética: Entre la Terapia y la Mejora***

El desarrollo de tecnologías como CRISPR-Cas9 ha permitido la manipulación precisa del genoma humano, abriendo nuevas posibilidades tanto para tratar enfermedades genéticas como para mejorar características físicas y cognitivas (9). Sin embargo, esta capacidad plantea importantes dilemas éticos en torno a los límites de la intervención humana en la naturaleza. ¿Es ético editar genes para prevenir enfermedades hereditarias? ¿Cuáles son las implicaciones del uso de estas tecnologías para mejorar habilidades físicas o intelectuales?

Uno de los mayores desafíos éticos es el riesgo de generar desigualdades biológicas entre quienes tienen acceso a la edición genética y quienes no. Además, la modificación genética germinal plantea cuestiones sobre la responsabilidad ética hacia las futuras generaciones, ya que los cambios realizados serían heredables (10).

El sistema CRISPR-Cas, considerado la herramienta de edición genómica más versátil descubierta hasta la fecha, permite la alteración de diversos genomas (como los de plantas, animales y humanos) con una facilidad, precisión y eficiencia sin precedentes. No obstante, su uso ha generado nuevos desafíos regulatorios a nivel global, debido a preocupaciones morales, éticas,

de seguridad y técnicas asociadas con sus aplicaciones en la investigación preclínica, clínica, biomedicina y agricultura (31- 39).

Los recientes avances en la edición genómica con CRISPR-Cas están poniendo a prueba los valores humanos, especialmente en el caso de los experimentos realizados en embriones humanos. La comunidad científica debe adherirse estrictamente a las pautas éticas establecidas para garantizar que estas tecnologías se utilicen de manera responsable.

Sin embargo, las regulaciones sobre el uso de CRISPR-Cas varían entre naciones. En la Unión Europea y Nueva Zelanda, los productos y organismos editados genéticamente se evalúan en función del proceso empleado para crearlos. De acuerdo con este enfoque basado en procesos, las plantas editadas genómicamente se consideran organismos modificados genéticamente (OMG) y están reguladas por la legislación correspondiente. En contraste, países como Estados Unidos adoptan un enfoque basado en el producto final, donde solo se regula si el producto contiene entidades extrañas, como un transgén. Si el producto final no contiene un transgén, no se clasifica como transgénico ni está sujeto a la legislación sobre OMG (31).

## ***Enfermedad letal y bioética: la enfermedad de Huntington***

¿Cuál es la justificación ética para informar a una persona que, en el futuro, desarrollará una enfermedad letal para la cual no existe tratamiento? Esta es una cuestión que ha sido debatida durante los últimos veinte años por especialistas preocupados por la prevención de la enfermedad de Huntington, un trastorno hereditario incurable de aparición tardía. Muchos de estos especialistas han participado activamente en el desarrollo de programas de pruebas experimentales para personas en riesgo(43).

El rápido avance en el conocimiento sobre los genes y las tecnologías genéticas eventualmente nos permitirá conocer los genotipos individuales y las susceptibilidades a diversas enfermedades, incluso antes del nacimiento. Cada nueva prueba genética que se desarrolla plantea serios dilemas éticos tanto para los individuos como para la sociedad, en cuanto a las circunstancias bajo las cuales se debe buscar información genética y los usos adecuados de esa información (24).

La reflexión ética y el análisis son fundamentales para prepararnos a utilizar de manera responsable la información sobre los genotipos. Es esencial garantizar que las personas, tanto en el presente como en el futuro, se beneficien de estos avances sin sufrir perjuicios, asegurando que se respete la justicia, la confidencialidad, la privacidad

y, sobre todo, la autonomía, la dignidad y las diferencias de cada individuo (46).

## ***Ética y trastornos neuromusculares infantiles***

La mayoría de los trastornos neuromusculares infantiles son causados por mutaciones que alteran la expresión o regulación de genes individuales o vías genéticas. El potencial de la terapia génica, la edición y otras terapias genéticas para mejorar el pronóstico de estas enfermedades es sumamente prometedor, pero también plantea importantes desafíos, especialmente en lo que respecta a la seguridad, la eficacia, el costo y la equidad (47).

El uso de estas tecnologías requiere una evaluación cuidadosa de los beneficios y las posibles cargas para el paciente, su familia y la sociedad. Ejemplos como la atrofia muscular espinal y la distrofia muscular de Duchenne destacan tanto el enorme valor potencial de las terapias génicas como los retos que presentan en el tratamiento de enfermedades neurológicas pediátricas (34).

El costo y la complejidad de administrar estas terapias representan un desafío para todos los países. Las variaciones entre jurisdicciones en cuanto a la disponibilidad de pruebas de detección neonatal, diagnósticos genéticos, aprobación de medicamentos, y vías de reembolso, tratamiento y rehabilitación, afectarán la equidad en



el acceso, tanto a nivel nacional como internacional. La mejor manera de enfrentar estos desafíos es a través de la colaboración entre gobiernos, empresas farmacéuticas, médicos y grupos de pacientes, con el fin de establecer marcos que permitan un uso seguro y rentable de estas innovadoras terapias.

### ***Ética y genes de orientación sexual***

Las investigaciones sobre la orientación sexual, a las que se denomina de manera simplista investigación sobre el “gen gay”, son un ejemplo de investigación que provoca una intensa controversia.

Esta investigación es preocupante por muchas razones, muchas personas homosexuales se han visto obligadas a someterse a “tratamientos” para cambiar su orientación sexual. Otros han optado por someterse a ellos para escapar de la discriminación y la desaprobación social. Pero hay otras razones para preocuparse por este tipo de investigaciones. La propia motivación para buscar un “origen” de la homosexualidad revela homofobia. Además, este tipo de investigaciones pueden dar lugar a pruebas prenatales que pretenden predecir la homosexualidad. Para las personas homosexuales que viven en países sin protección legal, estos peligros son especialmente graves (33).

### ***Ética y autismo***

Se cree comúnmente que la etiología del autismo se explica, al menos en parte, a través de la genética. Dada la complejidad del autismo y la variabilidad del fenotipo autista, la investigación genética y el asesoramiento en este campo también son complejos y están asociados con cuestiones éticas específicas.

Aunque la ética de la genética del autismo, especialmente en lo que respecta a las opciones reproductivas, ha sido ampliamente discutida en los foros públicos, parece faltar una reflexión filosófica o bioética en profundidad sobre todos los aspectos del tema. Los investigadores han concluido que debido a la complejidad del autismo y la incertidumbre con respecto a su estado, se necesita más reflexión ética antes de poder sacar conclusiones y recomendaciones definitivas. Además, hay una escasez de estudios empíricos bioéticos que cuestionen las opiniones de todas las partes, incluidas las de las propias personas con autismo. Estos estudios bioéticos empíricos deben realizarse urgentemente antes de que se puedan sacar conclusiones bioéticas sobre los objetivos y la conveniencia de la investigación de los genes del autismo. Además, la investigación sobre la etiología del autismo debería acompañarse de una reflexión filosófica fundamental sobre los conceptos de enfermedad (33-36).

### ***Ética y genética neuropsiquiátrica***

Los avances en la genética neuropsiquiátrica generan grandes expectativas para mejorar la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de trastornos mentales. Sin embargo, el poder de las pruebas genéticas para identificar a personas con mayor riesgo de padecer estos trastornos, y la información que revelan sobre sus familiares, plantea complejas cuestiones éticas. Las actitudes públicas hacia estas investigaciones siguen marcadas por el legado de la eugenesia, que distorsionó los hallazgos científicos con fines sociopolíticos (48).

Aun así, la creciente disponibilidad de pruebas genéticas implica que más pacientes buscarán esta información, lo que obliga a los médicos a gestionar cuidadosamente el proceso de consentimiento informado. Es crucial que los pacientes comprendan el limitado poder predictivo de la genética actual, el posible impacto psicológico, los riesgos de estigmatización y discriminación, y las implicaciones para sus familiares (48).

Las pruebas predictivas en niños presentan preocupaciones adicionales, como la posible alteración de la dinámica familiar y efectos negativos en la autoimagen de los menores. Por esta razón, se recomienda posponer las pruebas hasta la edad adulta, salvo que existan intervenciones preventivas. Las pruebas farmacogenómicas, una

rama de la medicina personalizada, también pueden revelar información sobre la susceptibilidad genética, para lo cual los pacientes deben estar preparados (48).

Además, las implicaciones genéticas para las familias plantean la cuestión de si los médicos tienen el deber ético de informar a los familiares sobre posibles riesgos para su salud (49).

Finalmente, la participación en la investigación genética neuropsiquiátrica suscita numerosas preocupaciones éticas, incluida la controvertida cuestión de hasta qué punto los resultados deben ser compartidos con los individuos que participan en los estudios. A medida que la ciencia genética se aplique más ampliamente, el público estará mejor informado y probablemente exigirá un papel más activo en la determinación de las políticas sociales relacionadas con estos temas (48-49).

### ***Ética y medicina deportiva***

La ética en la medicina deportiva no es una disciplina completamente consolidada, ni dentro de la medicina deportiva ni de la ética médica. Por ello, es crucial aumentar la conciencia sobre las importantes implicaciones éticas que conllevan las prácticas en este ámbito. La genética aplicada al deporte, un campo todavía en desarrollo, plantea preocupaciones éticas significativas. Aún no está claro de qué manera la genética



transformará nuestra comprensión del potencial humano y el rendimiento deportivo.

Aunque varios organismos médicos profesionales aceptan intervenciones genéticas de carácter terapéutico, el uso de tecnologías genéticas para predecir el potencial deportivo podría infringir tanto la Convención Europea de Bioética como la legislación antidiscriminatoria de Estados Unidos, ambos diseñados para proteger principios éticos fundamentales y mantener el compromiso del médico con el bienestar de su paciente.

Otros dilemas éticos en este contexto se relacionan con la confidencialidad y el consentimiento informado, especialmente en las pruebas genéticas, que presentan desafíos distintos a los métodos de evaluación convencionales en la medicina deportiva (36).

## **Discusión**

Los avances biotecnológicos, aunque prometen mejorar la calidad de vida y superar enfermedades, requieren una reflexión ética rigurosa para evitar consecuencias no deseadas. La edición genética, por ejemplo, podría derivar en una forma de "eugenesia", donde las decisiones sobre qué características humanas son deseables se conviertan en cuestiones dictadas por el mercado (13). Por otro lado, la inteligencia artificial plan-

tea riesgos de deshumanización en la atención médica, ya que las decisiones clínicas automatizadas podrían priorizar la eficiencia sobre el bienestar del paciente.

La justicia distributiva surge como uno de los problemas más urgentes, dado que el acceso desigual a las tecnologías biotecnológicas podría profundizar las brechas sociales y económicas existentes. La bioética debe promover políticas públicas que garanticen un acceso equitativo y aseguren que los beneficios de la biotecnología se distribuyan de manera justa(14).

Las directrices establecidas para proteger a los seres humanos en la investigación han proporcionado un marco ético esencial para la práctica clínica en genética. Entre los principios clave se encuentran el consentimiento informado, la privacidad y la confidencialidad. No obstante, investigaciones recientes sobre susceptibilidad genética a enfermedades comunes sugieren que decidir si las pruebas genéticas son apropiadas y cuándo aplicarlas puede ser más complejo de lo previsto. Los riesgos de enfermedad pueden ser bajos y no siempre hay intervenciones disponibles. Actualmente, el debate se centra en las implicaciones éticas del uso y almacenamiento de la información genética (15).

La farmacogenética será probablemente una de las primeras áreas en las que muchas personas experimentarán pruebas

genéticas(16). El debate ético se ha concentrado en la estratificación de los pacientes, especialmente en la disponibilidad de medicamentos para grupos reducidos y la importancia de la variación racial en la respuesta a los tratamientos. Además, el posible uso de información genética personal por parte de compañías de seguros y empleadores es un tema que requiere atención por parte de los legisladores(16-18).

Por último, en la literatura se ha prestado relativamente poca atención a las cuestiones éticas relacionadas con la identificación de genes que predisponen a enfermedades comunes. Esto se debe en parte a que aún queda mucho por investigar, como la validación de los genes candidatos, la interacción entre genes de pequeño efecto y la influencia del entorno. Diversos enfoques se están utilizando para avanzar en estas investigaciones (17).

### ***Inteligencia Artificial en la Medicina: Autonomía vs. Control***

La inteligencia artificial (IA) ha comenzado a desempeñar un papel crucial en la medicina, desde el diagnóstico de enfermedades hasta la toma de decisiones clínicas automatizadas. Si bien la IA tiene el potencial de mejorar la precisión y la eficiencia en el cuidado de la salud, también plantea dilemas éticos sobre la autonomía de los pacientes y el control de las decisiones médicas. ¿Qué ocurre cuando una IA

toma una decisión equivocada? ¿Quién es responsable: el médico, el desarrollador de software, ¿o el sistema mismo? (11).

Un desafío clave es garantizar la transparencia y la justicia en el uso de la IA, evitando que las decisiones automatizadas perpetúen sesgos sociales o económicos que afecten a ciertos grupos de personas de manera desproporcionada.

### ***Acceso equitativo a los avances biotecnológicos***

La distribución equitativa de los beneficios derivados de los avances biotecnológicos es un tema central en la bioética contemporánea. Las terapias genéticas, los medicamentos personalizados y las prótesis avanzadas suelen tener costos elevados, lo que genera una brecha significativa entre quienes pueden acceder a estos tratamientos y quienes no(12). La bioética debe abordar la cuestión de la justicia distributiva: ¿cómo garantizar que los avances biotecnológicos sean accesibles para todas las personas, independientemente de su origen social o económico?

Este desafío ético se acentúa en los países en desarrollo, donde el acceso a tecnologías médicas avanzadas es limitado, lo que puede agravar las desigualdades globales en salud. Además, el concepto de "justicia biotecnológica" ha cobrado relevancia en los últimos años, enfocándose en la equidad en el acceso a los beneficios

de la biotecnología y en la distribución justa de los riesgos. La "bioética global" también ha surgido como un enfoque que busca integrar principios éticos universales en un contexto de diversidad cultural y social (8).

El incremento de las pruebas genéticas y el temor a la discriminación por parte de compañías de seguros, empleadores y la sociedad en general, han llevado a una convergencia de las disciplinas de ética, salud pública y genética. Un tema que requiere urgente debate es si los familiares de una persona con un resultado positivo en una prueba genética predictiva deben ser informados de los resultados y riesgos asociados. Este debate debe abordar las obligaciones morales y éticas del médico que realiza el diagnóstico y del paciente. La decisión de informar o no variará según la teoría moral que se adopte, ya que las perspectivas utilitarias y libertarias pueden conducir a resultados diferentes. Además, los principios de justicia y no maleficencia desempeñarán un papel significativo en esta decisión (25).

### ***Desarrollo y aplicación de la farmacogenética***

Una de las primeras aplicaciones de la información genómica probablemente será la farmacogenética. La respuesta a los medicamentos varía entre individuos, y parte de esta variación tiene un origen genético. El análisis genético de pacientes que

experimentan efectos adversos o falta de eficacia de un tratamiento puede facilitar una mejor selección de medicamentos para aquellos que realmente pueden beneficiarse de ellos. Sin embargo, existe un amplio consenso en que el desarrollo de la farmacogenética plantea nuevas y complejas cuestiones éticas (19).

El crecimiento exponencial del conocimiento sobre los genes y las tecnologías genéticas nos permitirá, con el tiempo, identificar los genotipos individuales y las susceptibilidades a enfermedades, tal vez incluso antes del nacimiento. Cada nueva prueba genética que se desarrolle plantea serias interrogantes para los individuos y la sociedad sobre cuándo debe buscarse información genética y cómo debe utilizarse. La reflexión y el análisis éticos son fundamentales para garantizar un uso responsable de la información genética, asegurando que los individuos se beneficien y no se vean perjudicados. Es crucial preservar la justicia, la confidencialidad, la privacidad y el respeto por la autonomía, la dignidad y las diferencias de cada persona.

Las tecnologías derivadas de la investigación en genética y genómica no solo se utilizan para diagnosticar y tratar enfermedades, sino también para intentar mejorar características y capacidades humanas. Para abarcar el amplio espectro de aplicaciones posibles, es necesario adoptar una definición amplia de las tecnologías de mejora genética, que

incluya no solo la manipulación de genes, sino también tecnologías genéticas indirectas, como los fármacos biosintéticos. Aunque a menudo es difícil, anticipar las tentaciones de mejora que pueden surgir con estas nuevas terapias es fundamental. Tal anticipación nos permitirá configurar la comercialización, disponibilidad y otros aspectos relacionados con estas tecnologías de manera adecuada. Se requieren políticas públicas y profesionales competentes, y es crucial comenzar a trabajar en ellas de inmediato. Además, es esencial fomentar la educación pública y el diálogo para estimular la reflexión ética personal sobre los usos apropiados y los límites de las tecnologías de mejora genética.

Las directrices establecidas para la protección de los seres humanos en la investigación han proporcionado un marco para la práctica clínica en genética. Tres principios clave que han surgido son el consentimiento, la privacidad y la confidencialidad. Sin embargo, investigaciones recientes sobre la susceptibilidad genética a enfermedades comunes sugieren que puede ser más complicado determinar cuándo y cómo realizar pruebas genéticas. Los riesgos de enfermedad pueden ser bajos y las intervenciones pueden no estar disponibles, lo que centra el debate en las cuestiones éticas que rodean el uso y almacenamiento de la información genética.

Es probable que una de las primeras experiencias de pruebas genéticas para algunas

personas se dé en el ámbito de la farmacogenética. El debate se ha centrado en las implicaciones de la estratificación de pacientes, especialmente en lo que respecta a la disponibilidad de medicamentos para grupos reducidos y la relevancia de la variación racial en la respuesta a los medicamentos. Además, el posible uso de la información genética personal por parte de compañías de seguros y empleadores también es objeto de debate y controversia (38).

### ***Uso y almacenamiento de la información genética***

Uno de los principales temas de debate público es el uso y almacenamiento de la información genética. En respuesta a estas preocupaciones, organismos consultivos de Europa y EE. UU. han desarrollado directrices y propuestas legislativas para orientar a investigadores, médicos y otros profesionales de la salud. Los temas abordados son diversos e incluyen el consentimiento para el uso de muestras de ADN, la confidencialidad de los datos de investigación, la comunicación de los resultados a los pacientes y la explotación comercial de los hallazgos, así como cuestiones relacionadas con las patentes (21).

La creciente identificación de genes implicados en enfermedades y la experiencia acumulada en pruebas genéticas han generado un consenso considerable en torno a la regulación y los códigos de

práctica a nivel mundial. Diversos organismos, tanto nacionales como internacionales, han recomendado salvaguardias que comparten muchos puntos en común, especialmente en lo que respecta a la provisión de asesoramiento, el consentimiento del paciente y la confidencialidad de la información genética (22). A medida que se avanza en el análisis del genoma humano, la experiencia en la elaboración de normas éticas para este análisis resulta crucial para entender mejor la relevancia de la ética en la investigación (23).

En este contexto, la investigación genética poblacional, incluida la epidemiología genética, muestra un gran potencial para esclarecer el papel de los genes como factores causales en enfermedades humanas complejas y comunes. Sin embargo, al igual que con cualquier investigación que involucre seres humanos, la plena realización de estos beneficios requiere una atención cuidadosa a la conducta ética, estableciendo un equilibrio adecuado entre la protección individual y el avance del conocimiento científico y médico (40-41).

### ***Ética y Ecogenómica***

El medio ambiente ejerce una influencia significativa en el genoma de los organismos a través de diversos factores presentes en la biosfera, como el clima y la radiación ultravioleta. Además, los organismos interactúan con agentes que pueden causar

efectos epigenéticos y mutagénicos, tales como productos químicos inanimados, contaminación y patógenos.

Un consenso científico emergente indica que los determinantes sociales de la salud, las condiciones ambientales y los factores genéticos interactúan de manera conjunta para influir en el riesgo de diversas enfermedades complejas. Este enfoque integral permite entender los determinantes ecológicos y ambientales de la salud como elementos subyacentes a la salud de los ecosistemas, de los cuales dependen las comunidades humanas.

Investigadores han propuesto que el Proyecto Genoma Ecológico representa una oportunidad ambiciosa para explorar las interconexiones entre el genoma humano y la naturaleza. Este proyecto busca consolidar una visión de la ecogenómica que ofrezca un modelo para abordar los desafíos ambientales que enfrentan nuestras sociedades. Para lograrlo, es fundamental fomentar un compromiso interdisciplinario que una la genómica con el vasto campo de la ecología y las prácticas de conservación (50).

El término "ecogenómica" se refiere al estudio conceptual de los genomas en el contexto de los entornos sociales y naturales. En este sentido, el Comité de Ética, Derecho y Sociedad de HUGO (CELS) ha recomendado adoptar un enfoque interdisciplinario

en las ciencias genómicas para promover un ambientalismo ético que respete la interconexión entre la salud humana y la salud del planeta (42).

## Conclusiones

Los avances en biotecnología han proporcionado beneficios significativos a la humanidad, pero también han planteado desafíos éticos sin precedentes. En la era moderna, la bioética debe evolucionar para abordar estos dilemas, promoviendo un enfoque equilibrado que integre la innovación tecnológica con el respeto por la dignidad humana y la justicia social. Es esencial crear marcos éticos sólidos y implementar políticas inclusivas para asegurar que los avances biotecnológicos beneficien a toda la humanidad, en lugar de profundizar las desigualdades existentes.

Las pruebas genéticas son una tecnología poderosa que permite predecir el estado de salud futuro, como es el caso de las pruebas para detectar genes predisponentes al cáncer, las cuales proporcionan información valiosa tanto al individuo como a su familia. El uso de esta información trasciende el ámbito médico, abarcando aspectos psicológicos, sociales, jurídicos y éticos. Entre las cuestiones más relevantes se encuentran el consentimiento informado, la autonomía, la confidencialidad, la justicia, la divulgación y la no divulgación, el

deber de advertir, la discriminación genética, las pruebas genéticas predictivas en niños, el diagnóstico genético preimplantacional y las patentes de genes asociados al cáncer (43).

Con el aumento en la frecuencia de las pruebas genéticas en la práctica médica, surgen consideraciones éticas significativas. Los médicos se enfrentan a dos momentos críticos en el proceso de estas pruebas. Primero, deben decidir si es apropiado solicitar pruebas genéticas para un paciente. Al evaluar la historia clínica del paciente, el médico puede solicitar una prueba genética específica. Sin embargo, en tiempos recientes, también es posible que un paciente llegue a la consulta con los resultados de una prueba genética adquirida a través de empresas de salud directa al consumidor (DTC) para discutir su significado.

Es fundamental comprender los diferentes tipos de pruebas genéticas y las implicaciones de sus resultados antes de solicitar las pruebas o comunicar los resultados. La segunda encrucijada ética se presenta al momento de transmitir los resultados al paciente, así como al considerar las posibles intervenciones y sus consecuencias(44).

La investigación genética ha evolucionado desde la genética mendeliana hacia la secuenciación del genoma y el estudio de la variación genética en los seres humanos. En la última década, este progreso ha sido



acompañado por un cambio de énfasis hacia principios éticos como la reciprocidad, la mutualidad, la solidaridad, la ciudadanía y la universalidad.

Las propuestas para la detección de enfermedades genéticas en la población requieren un escrutinio cuidadoso por parte de los tomadores de decisiones, dado el potencial de daños y la necesidad de demostrar que los beneficios justifican el costo de oportunidad de los recursos invertidos. Grosse y colaboradores (2009) revisaron los procesos basados en evidencia utilizados en los Estados Unidos, el Reino Unido y los Países Bajos para evaluar programas de detección genética, como la detección de recién nacidos, la identificación de portadores y las pruebas en cascada para familiares de pacientes con síndromes genéticos. Sus hallazgos indican que las organizaciones y países a menudo llegan a conclusiones divergentes sobre la idoneidad de las pruebas de detección para su implementación a nivel poblacional, lo que plantea un desafío al decidir cuándo y cómo introducir programas piloto de detección.

Además, las políticas de detección genética han sido a menudo influenciadas más por la capacidad tecnológica, la promoción y la opinión médica que por un riguroso proceso de revisión basado en evidencia. Por lo tanto, la toma de decisiones en este ámbito debe considerar principios éticos y el costo de oportunidad asociado (44).

## Referencias

1. Dyson, A., & Harris, J. (2002). *Ethics & Biotechnology*. Routledge.
2. Ostos-Ortíz, O. L., Rosas-Arango, S. M., & González-Devia, J. L. (2019). Aplicaciones biotecnológicas de los microorganismos. *Nova*, 17(31), 129-163.
3. Lucena, A. J. D. (2020). La apelación a la dignidad en el debate sobre el mejoramiento humano. *Cuadernos Hispanoamericanos*, (835), 30-47.
4. García, Y. G., & Barrantes, H. A. (2016). Dilemas éticos para la toma de decisiones, el caso de la eugenesia. *Cultura y Droga*, 21(23), 114-122.
5. Sawicka-Gutaj, N., Gruszczyński, D., Guzik, P., Mostowska, A., & Walkowiak, J. (2022). Publication ethics of human studies in the light of the Declaration of Helsinki—a mini-review. *Journal of Medical Science*, 91(2), e700-e700.
6. Juengst, E. T. (1996). Self-critical federal science? The ethics experiment within the US Human Genome Project. *Social Philosophy and Policy*, 13(2), 63-95.
7. Pereira Daoud, A. M., Popovic, M., Dondorp, W. J., Trani Bustos, M., Bredenoord, A. L., Chuva de Sousa Lopes, S. M., ... & Heindryckx, B. (2020). Modelling human embryogenesis: embryo-like structures spark ethical and policy debate. *Human Reproduction Update*, 26(6), 779-798.
8. Cole-Turner, R. (2012). *Biotechnology and Justice*. In *The Routledge Companion to Religion and Science* (pp. 439-448). Routledge.
9. Gostimskaya, I. (2022). CRISPR-cas9: A history of its discovery and ethical considerations of its use in genome editing. *Biochemistry (Moscow)*, 87(8), 777-788.
10. Memi, F., Ntokou, A., & Papangeli, I. (2018, December). CRISPR/Cas9 gene-editing: Research technologies, clinical applications and ethical considerations. In *Seminars in perinatology* (Vol. 42, No. 8, pp. 487-500). WB Saunders.
11. Siau, K., & Wang, W. (2020). Artificial intelligence (AI) ethics: ethics of AI and ethical AI. *Journal of Database Management (JDM)*, 31(2), 74-87.
12. Daniels, N. (1982). Equity of access to health care: some conceptual and ethical issues. *The Milbank Memorial Fund Quarterly. Health and Society*, 51-81.

13. Rodríguez Yunta, E. (2020). Desafíos éticos en investigación genómica y biotecnología. Veinte años de *Acta Bioethica*. *Acta bioethica*, 26(2), 137-145.
14. Huffman, S., Shaw, E., & Loyless, S. (2020). Ensuring ethics and equity: Policy, planning, and digital citizenship. *Education*, 140(2), 87-99.
15. Manrique de Lara, A., Soto-Gómez, L., Núñez-Acosta, E., Saruwatari-Zavala, G., & Rentería, M. E. (2019). Ethical issues in susceptibility genetic testing for late-onset neurodegenerative diseases. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 180(8), 609-621.
16. Ramsey, L. B., Ong, H. H., Schildcrout, J. S., Shi, Y., Tang, L. A., Hicks, J. K., ... & IGNITE Pharmacogenetics Working Group. (2020). Prescribing prevalence of medications with potential genotype-guided dosing in pediatric patients. *JAMA network open*, 3(12), e2029411-e2029411.
17. Rona, R. J., Swan, A. V., Beech, R., Prentice, L., Reynolds, A., Wilson, O., ... & Vadera, P. (1989). Demand for DNA probe testing in three genetic centres in Britain (August 1986 to July 1987). *Journal of medical genetics*, 26(4), 226-236.
18. Kaye, D. K. (2023). Addressing ethical issues related to prenatal diagnostic procedures. *Maternal Health, Neonatology and Perinatology*, 9(1), 1.
19. Hedgecoe, A. M. (2006). Context, ethics and pharmacogenetics. *Studies in History and Philosophy of Science Part C: Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences*, 37(3), 566-582.
20. Wertz, D. C. (1999). Ethics and genetics in international perspective: results of a survey. In *The New Genetics: From Research into Health Care: Social and Ethical Implications for Users and Providers* (pp. 75-94). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg.
21. Potter, V. R. (1970). Bioethics, the science of survival. *Perspectives in biology and medicine*, 14(1), 127-153.
22. Juengst, E. T. (2021). Anticipating the ethical, legal, and social implications of human genome research: An ongoing experiment. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 185(11), 3369-3376.
23. Collins, F. S. (1999). Medical and societal consequences of the human genome project. *New England Journal of Medicine*, 341(1), 28-37.
24. Nyrhinen, T., Hietala, M., Puukka, P., & Leino-Kilpi, H. (2007). Privacy and equality in diagnostic genetic testing. *Nursing Ethics*, 14(3), 295-308.
25. Fulda, K. G., & Lykens, K. (2006). Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective. *Journal of medical ethics*, 32(3), 143-147.
26. Csaba, Á., & Papp, Z. (2003). Ethical dimensions of genetic counseling. *Clinics in perinatology*, 30(1), 81-93.
27. Botkin, J. R. (1995). Fetal privacy and confidentiality. *Hastings Center Report*, 25(5), 32-39.
28. Harris, M., Winship, I., & Spriggs, M. (2005). Controversies and ethical issues in cancer-genetics clinics. *The Lancet Oncology*, 6(5), 301-310.
29. American Society of Clinical Oncology. (2003). American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic testing for cancer susceptibility. *Journal of clinical oncology: official journal of the American Society of Clinical Oncology*, 21(12), 2397-2406.
30. Vineis, P. (1997). Ethical issues in genetic screening for cancer. *Annals of oncology*, 8(10), 945-949.
31. Zhang, D., Hussain, A., Manghwar, H., Xie, K., Xie, S., Zhao, S., ... & Ding, F. (2020). Genome editing with the CRISPR-Cas system: an art, ethics and global regulatory perspective. *Plant biotechnology journal*, 18(8), 1651-1669.
32. Ryan, M. M. (2022). Gene therapy for neuromuscular disorders: prospects and ethics. *Archives of Disease in Childhood*, 107(5), 421-426.
33. Schüklenk, U., Stein, E., Kerin, J., & Byne, W. (1997). The ethics of genetic research on sexual orientation. *Hastings Center Report*, 27(4), 6-13.
34. American Psychiatric Association 2013. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*, 5th edition. Arlington: American Psychiatric Publishing.
35. Amor DJ, Cameron C. 2008. PGD gender selection for non-Mendelian disorders with unequal sex incidence. *Hum Reprod Oxf Engl* 23: 729-734.
36. McNamee, M. J., Müller, A., van Hilvoorde, I., & Holm, S. (2009). Genetic testing and sports medicine ethics. *Sports Medicine*, 39, 339-344.

37. Hens, K., Peeters, H., & Dierickx, K. (2016). The ethics of complexity. Genetics and autism, a literature review. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 171(3), 305-316.
38. Murray, T. H. (2002). Reflections on the ethics of genetic enhancement. *Genetics in Medicine*, 4(6), 27-32.
39. Fogleman, S., Santana, C., Bishop, C., Miller, A., & Capco, D. G. (2016). CRISPR/Cas9 and mitochondrial gene replacement therapy: promising techniques and ethical considerations. *American journal of stem cells*, 5(2), 39.
40. Arribas-Ayllon, M. (2011). The ethics of disclosing genetic diagnosis for Alzheimer's disease: do we need a new paradigm?. *British medical bulletin*, 100(1), 7.
41. Stratton, T. P., & Olson, A. W. (2023). Personalizing personalized medicine: the confluence of pharmacogenomics, a person's medication experience and ethics. *Pharmacy*, 11(3), 101.
42. Capps, B., Chadwick, R., Lederman, Z., Lysaght, T., Mills, C., Mulvihill, J. J., ... & HUGO Committee on Ethics, Law and Society HUGO Executive Board. (2023). The Human Genome Organisation (HUGO) and a vision for Ecogenomics: the Ecological Genome Project. *Human Genomics*, 17(1), 115.
43. Coustasse, A., Pekar, A., Sikula, A., & Lurie, S. (2009). Ethical considerations of genetic presymptomatic testing for Huntington's disease. *Journal of hospital marketing & public relations*, 19(2), 129-141.
44. Courtright-Lim, A., & Drago, M. (2020). Ethics of genetic testing. *Medicine*, 48(10), 675-679.
45. Grosse, S. D., Rogowski, W. H., Ross, L. F., Cornel, M. C., Dondorp, W. J., & Khoury, M. J. (2009). Population screening for genetic disorders in the 21st century: evidence, economics, and ethics. *Public health genomics*, 13(2), 106-115
46. Sulmasy, D. P. (2008). Within you/without you: biotechnology, ontology, and ethics. *Journal of General Internal Medicine*, 23(Suppl 1), 69-72.
47. European Group on Ethics in Science and New Technologies. (2018). Statement on gene editing.
48. Hoge, S. K., & Appelbaum, P. S. (2012). Ethics and neuropsychiatric genetics: a review of major issues. *International Journal of Neuropsychopharmacology*, 15(10), 1547-1557.
49. Echemendia, R. J., & Bauer, R. M. (2015). Professional ethics in sports neuropsychology. *Psychological injury and law*, 8, 289-299.
50. Lewin, H. A., Robinson, G. E., Kress, W. J., Baker, W. J., Coddington, J., Crandall, K. A., ... & Zhang, G. (2018). Earth BioGenome Project: Sequencing life for the future of life. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 115(17), 4325-4333

© 2024 – Olga Lucia Ostos Ortiz.



Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Attribution (CC BY). Se permite el uso, distribución o reproducción en otros foros, siempre que se acredite al autor original y al propietario del copyright y se cite la publicación original en esta revista, de acuerdo con la práctica académica aceptada. No se permite ningún uso, distribución o reproducción que no cumpla con estos términos.