

Bancos de datos genéticos

Los bancos de datos genéticos, también llamados genéricamente *biobancos*, se componen de dos partes: una guarda físicamente muestras biológicas y fragmentos de ADN y ARN que se extraen de ellas; la otra archiva electrónicamente la información genética contenida en esas muestras, que consiste en el registro digital de las secuencias de las estructuras químicas que componen dichos fragmentos. El almacenamiento se organiza de forma tal que permita manipular grandes masas de datos para realizar análisis comparativos, cuyas características dependen de los objetivos de cada banco.

En la secuencia de alrededor de 3000 millones de unidades —llamadas nucleótidos— que componen el ADN del genoma humano, se han detectado millones de sitios en que existen variaciones genéticas por las que las personas se diferencian entre sí. La complejidad de la estructura genética del ser humano —su genoma— y las grandes variaciones de este de un individuo a otro se están conociendo cada vez más gracias a técnicas que permiten determinar de forma automática dicha secuencia de nucleótidos, es decir, realizar secuenciamientos genéticos automáticos en gran escala. A la vez, la interpretación de sus resultados requiere de plataformas informáticas de alta complejidad.

Los bancos de datos genéticos comenzaron a establecerse hace algunas décadas, para obtener, procesar y almacenar información genética humana con diferentes propósitos. Entre sus objetivos se cuentan: (i) facilitar la investigación relacionada con el diagnóstico, la prevención y el tratamiento de algunas de las miles de enfermedades humanas causadas por mutaciones en un solo gen (o *enfermedades monogénicas*); (ii) facilitar la investigación *farmacogenómica*, es decir, identificar genes vinculados con la respuesta del organismo a fármacos y tóxicos; (iii) individualizar variantes genéticas asociadas con mayor probabilidad de desarrollar determinadas enfermedades comunes, y (iv) establecer la identidad genética de personas y sus relaciones familiares, sobre la base de que las características del

ADN de cada individuo son exclusivas, irrepetibles (excepto en gemelos idénticos) y hereditarias.

Desde sus comienzos los bancos de datos genéticos dieron lugar a controversias y debates sobre sus aspectos científicos, tecnológicos, legales, políticos, sociales y éticos. Las polémicas incluyen la pertinencia, la utilidad y el costo de almacenar millones de datos genéticos, asociados o no con información personal de miles o millones de personas, así como la relación entre sus posibles beneficios médicos, económicos u otros y sus costos tanto monetarios como no monetarios, por ejemplo, la invasión de la privacidad de las personas y los riesgos de discriminación o reduccionismo en la interpretación y el uso de la información.

Si bien las peculiaridades de cada banco dependen de su finalidad, en todos ellos se almacena genoma humano, por lo que es absolutamente crítico que toda muestra de ADN destinada a un banco de datos genéticos llegue de manera voluntaria, haya sido obtenida con el consentimiento formal, libre e informado del donante e ingrese acompañada de un documento en el que este indique a qué tipos de análisis consiente y con qué objetivos. Cuando el objetivo es la identificación de personas en la investigación de crímenes (sean comunes o de lesa humanidad, como desapariciones forzadas o supresión de identidad por acción del Estado), la obtención de muestras puede ser compulsiva, según lo establezca la legislación internacional y de los países.

En materia de investigación biomédica, el almacenamiento de datos genéticos de miles de personas cuya salud se controla durante años permitiría buscar genes asociados con múltiples enfermedades comunes. Ello se hace pensando que las variaciones del genoma de las personas podrían explicar las enfermedades que van contrayendo y así identificar los genes presumiblemente vinculados con ellas. Los críticos de este enfoque argumentan que deriva de una concepción determinista y reduccionista de la salud, que no toma en cuenta las interacciones entre genoma y ambiente. Sostienen, además, que el enorme

gasto de seguir a centenares de miles de personas durante años está escasamente justificado.

También hay disputas acerca de la obtención, el contenido, la propiedad y la utilización de la información genética de las poblaciones e individuos incluidos en las bases de datos, así como sobre los riesgos de discriminación y estigmatización genética de esas personas y comunidades. Estas consideraciones se aplican igualmente a los bancos de ADN que crecientemente forman parte de los ensayos clínicos de nuevos medicamentos, y que tienen por fin detectar variaciones de posible origen genético en las respuestas del organismo a las drogas. Otra cuestión a tener en cuenta es que, ante la posibilidad de que estos bancos redunden en conocimientos aplicables a la salud, existan previsiones para compartir sus eventuales beneficios con las personas y las comunidades que entregaron las muestras de las que se obtuvieron los datos.


La identificación genética de personas se hace por el cotejo de información del ADN del individuo (o muestra biológica) a identificar, con la de personas de identidad conocida contenida en bases de datos formadas con ese propósito. Dependiendo de su objetivo, los bancos en cuestión suelen contener bases de datos genéticos de grupos determinados, como miembros de fuerzas armadas, delincuentes, familiares de víctimas de desapariciones forzadas o de supresión de identidad u otros.

Por ejemplo, con el objetivo de identificar responsables de crímenes, en los Estados Unidos el FBI tiene una base de datos genéticos de delincuentes federales conocida por el acrónimo CODIS (*Combined DNA Index System*). Con el mismo propósito, el Reino Unido estableció la NDNAD (*National DNA Database*), que actualmente almacena perfiles genéticos de más de ocho millones de acusados, arrestados o condenados por la Justicia. En la Argentina se acaba de promulgar una ley que dispone constituir una base de datos genéticos de personas que hayan cometido delitos sexuales. La justificación de las bases de datos de delincuentes es la posibilidad de identificar reincidentes por los rastros biológicos que puedan dejar en la escena del nuevo crimen. No hay sin embargo evidencia de que con la sola existencia de bases de datos con ADN de criminales se logre desalentar las actividades delictivas. Y existe el riesgo de que se avasallen derechos fundamentales de las personas, como la privacidad y no ser estigmatizado injustificadamente, entre otros. Por ello muchos políticos y juristas insisten en que las políticas públicas de prevención del delito enfaticen medidas que vayan a las raíces de mucha criminalidad, entre ellas la pobreza, la injusticia social, la inequidad y la falta de oportunidades de educación y trabajo para los jóvenes.

En la Argentina tiene gran notoriedad el Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG), creado por ley en 1987 como dependencia del Poder Ejecutivo Nacional para

resolver conflictos de filiación y establecer la identidad genética desconocida de centenares de niños –hoy adultos– sustraídos de sus padres (que luego desaparecieron) y entregados ilegalmente a allegados a las fuerzas represivas durante la última dictadura. Desde 2009 el BNDG se rige por la ley 26.548, que lo puso bajo la órbita del Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva. Almacena información personal y muestras de ADN de familiares, mayoritariamente abuelos que buscan a sus nietos. Dada la gran variación en la población de las secuencias genéticas (o *marcadores*) utilizadas para establecer identidad genética, el cotejo positivo con una muestra de ADN de la base de datos establece una probabilidad de parentesco (en estos casos, de ‘abuelidad’) superior al 99,9%. El funcionamiento del BNDG ha permitido que hasta el presente hayan recuperado su identidad ciento nueve personas ilegalmente apropiadas cuando eran niños. Por su parte, el Equipo Argentino de Antropología Forense ha creado una base de datos de perfiles genéticos de más de ocho mil familiares de personas desaparecidas durante la última dictadura militar, contra la cual coteja el ADN obtenido de los restos óseos de más de mil individuos hallados en fosas comunes o inhumados en cementerios como NN, presumiblemente víctimas de desaparición forzada. Merced a este trabajo, se han identificado hasta el presente 573 desaparecidos.

Como toda actividad científica, los bancos de datos genéticos pueden ser utilizados para fines deseables o indeseables. Para promover los primeros (por ejemplo, reparar violaciones del derecho a la identidad o investigar causas de enfermedades) y evitar los segundos (por ejemplo, avasallamiento de derechos humanos fundamentales), sus objetivos, métodos y funcionamiento deben seguir los criterios científicos y éticos aceptados internacionalmente, y estar sujetos a control social.

Las bases de datos genéticos son un tema de actualidad en la Argentina. Establecerlas y utilizarlas es una tarea que se basa en complejos avances científicos y tecnológicos. Pero además plantea cuestiones legales y éticas que solo pueden resolverse en el ámbito del control social y político, y del debate ciudadano. Es para plantear esas cuestiones que CIENCIA HOY resolvió dedicar al tema la página editorial de este número. 



Víctor B Penchaszadeh

Médico, Universidad de Buenos Aires.

Máster en genética y salud pública, Johns Hopkins University, Baltimore.

Ex profesor de genética y salud pública, Columbia University, Nueva York.

Profesor asociado, departamento de ciencias de la salud, Universidad Nacional de La Matanza.

victorpenchas@gmail.com