

Proyecto de ley, iniciado en moción de los Honorables Senadores señor Coloma, señoras Ebensperger y Rincón y señores Chahuán y Cruz-Coke, que modifica la ley N° 20.120, sobre la investigación científica en el ser humano, su genoma y prohíbe la clonación humana, con el objeto de regular la edición del genoma humano y tipificar los delitos que indica.

I. Objetivo o idea matriz

El presente proyecto de ley busca actualizar la legislación contenida en la Ley N° 20.120, “sobre la investigación científica en el ser humano, su genoma, y prohíbe la clonación humana”, introduciendo las recomendaciones de la OMS sobre edición del genoma humano y tipificando una serie de conductas referentes a prácticas eugenésicas, edición no autorizada, apropiación, robo, hurto y tráfico de material e información genética.

II. Fundamentos

Chile cuenta con una legislación de hace bastantes años en lo que dice relación con la investigación biomédica, contenida en la Ley N° 20.120, cuyo objetivo, como señala, es “proteger la vida de los seres humanos, desde el momento de la concepción, su integridad física y psíquica, así como su diversidad e identidad genética, en relación con la investigación científica biomédica y sus aplicaciones clínicas”.

Tal ley representa un buen punto de partida para prohibir las prácticas eugenésicas y establecer lineamientos éticos en la investigación con seres humanos y su material genético. Ahora bien, son tantos los avances de la ciencia que la reciente aparición de la herramienta **CRISPR-Cas9** (grupos de repeticiones palindrómicas cortas en intervalos regulares;

nucleasa Cas9) “para editar el genoma humano con la intención de tratar o prevenir enfermedades y las lagunas en nuestro entendimiento científico, así como algunas de las aplicaciones que se han propuesto para la edición genómica, suscitan cuestiones éticas que hacen patente la necesidad de supervisar exhaustivamente este ámbito”¹.

Por lo anterior, es que la propia Organización Mundial de la Salud publicó en el año 2021 el “Marco de Gobernanza para la Edición del Genoma Humano”², cuyo objetivo es entregar pautas, principios y normas éticas en la investigación básica y aplicada sobre la materia. En efecto, el documento señala que “la edición del genoma humano tiene un gran potencial para mejorar la salud humana y la medicina. Las tecnologías de edición del genoma humano pueden aplicarse a células somáticas (sin consecuencias hereditarias) y a células germinales (con o sin fines reproductivos). Entre los posibles beneficios de estas técnicas cabe mencionar las nuevas estrategias para el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de trastornos genéticos; las nuevas vías de tratamiento contra la esterilidad; las nuevas formas de promover la resistencia a las enfermedades, y la contribución al desarrollo de vacunas y a un mejor conocimiento de la biología humana. Por ejemplo, la edición genómica ya se ha aplicado a las células somáticas humanas, incluso in vivo, para tratar el VIH, la anemia de células falciforme y la amiloidosis de transtiretina. Por otro lado, la edición genómica de células germinales humanas podría mejorar nuestro conocimiento sobre el papel de determinados genes y procesos en las primeras fases del desarrollo, la fisiología y las enfermedades de los seres humanos. Sin embargo, sigue habiendo mucha incertidumbre en torno a sus posibles beneficios y riesgos, además de lagunas en el conocimiento científico sobre algunos aspectos fundamentales, como los efectos indeseados fuera de objetivo y los riesgos a largo plazo”³.

En síntesis, las finalidades son tantas que se pueden resumir en el siguiente cuadro que publicó la OMS⁴:

¹ Organización Mundial de la Salud. “Marco de Gobernanza para la Edición del Genoma Humano” Versión en español (2022). Disponible en: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/354204/9789240043190-spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

² Organización Mundial de la Salud. “Marco de Gobernanza para la Edición del Genoma Humano” Versión en español (2022). Disponible en: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/354204/9789240043190-spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

³ Ibid., p. v.

⁴ Ibid., p. 6.

Recuadro 3.

Investigación actual, potencial y especulativa sobre la edición del genoma humano

Investigación básica o preclínica *in vitro* y en modelos animales *in vivo*

Edición genómica de células somáticas prenatales (en el útero) y de células somáticas posnatales

Edición genómica hereditaria

Edición genómica de células somáticas o edición hereditaria

Para modificar los genes o su actividad en: i) Células o tejidos somáticos humanos (incluidos los organoides), o células germinales (cigotos, embriones tempranos, células madre pluripotentes, modelos de embriones, células reproductoras, espermatogonios, células precursoras de gametos o gametos); o ii) animales de laboratorio que contengan genes, células o tejidos humanos.

- Estudiar la biología humana y el papel de determinados genes y procesos en el desarrollo, la fisiología, la enfermedad, etc.
- Establecer modelos de enfermedades genéticas humanas.
- Detectar los genes humanos que estén implicados en enfermedades o que respondan a sustancias, como posibles fármacos o materiales tóxicos.
- Perfeccionar las técnicas de edición genómica y probar reactivos específicos para su uso en la edición de células somáticas y germinales.

Para tratar enfermedades genéticas: Modificar los genes o su actividad *ex vivo* (usando, por ejemplo, mielohemocitoblastos) o *in vivo* (por ejemplo, con vectores víricos).

- Tratar enfermedades monogénicas con estrategias como: i) corregir el alelo mutado en las mutaciones autosómicas recesivas, las mutaciones en los cromosomas sexuales o las mutaciones dominantes del ADN nuclear o corregir o eliminar el ADN mitocondrial mutado; ii) eliminar la variante que provoca la enfermedad en el caso de las mutaciones dominantes (por ejemplo, para la enfermedad de Huntington) o con deleciones para promover la omisión de exones (por ejemplo, para la distrofia muscular de Duchenne); iii) potenciar la expresión de un homólogo estrechamente relacionado mediante la inactivación de los genes que codifican represores transcripcionales o mediante la mutación de los elementos reguladores del represor (por ejemplo, para potenciar la expresión de los genes de la γ -globina en la anemia de células falciformes o la beta-talasemia), o iv) aprovechar los sitios seguros del genoma para integrar un gen cuya expresión contrarreste la pérdida de función provocada por una mutación (por ejemplo, la que conduce a una deficiencia enzimática).
- Potenciar la respuesta inmunitaria contra las células cancerosas —por ejemplo, mediante linfocitos T con receptores de antígenos quiméricos (RAQ)—.
- Corregir las mutaciones somáticas en las células troncales que provocan enfermedad (por ejemplo, leucemia mielógena aguda y leucemia linfocítica crónica).
- Tratar enfermedades poligénicas o enfermedades en las que influyen tanto los genes como el entorno (por ejemplo, la cardiopatía coronaria, el cáncer y las enfermedades autoinmunitarias).

Para evitar que la descendencia herede enfermedades genéticas:

- Corregir el alelo mutado en el caso de enfermedades monogénicas, incluidas las mutaciones autosómicas recesivas, las mutaciones en los cromosomas sexuales o las mutaciones dominantes en el ADN nuclear o corregir o eliminar el ADN mitocondrial mutado.
- Reducir la probabilidad de padecer enfermedades complejas, multifactoriales o poligénicas (por ejemplo, la cardiopatía coronaria, la diabetes y las enfermedades autoinmunitarias).

Para tratar la infertilidad:

- Modificar los genes de las células de soporte de las gónadas, como las células de Sertoli o de la granulosa, para que las células reproductoras puedan formar espermatozoides u ovocitos funcionales.
- Corregir las mutaciones en las células reproductoras de los testículos o los ovarios, o en las células germinales utilizadas para obtener gametos *in vitro*.

Para mejorar la resistencia a las enfermedades: Modificar un alelo asociado a un mayor riesgo de sufrir una enfermedad o trastorno por otro protector.

- Reducir las enfermedades infecciosas y los parásitos, por ejemplo mediante la modificación de los genes humanos que codifican los receptores de los patógenos o que permiten su replicación (como el CCR5 para el VIH).
- Reducir los cánceres debidos a (i) la activación de oncogenes o (ii) las mutaciones de los genes supresores de tumores (que pueden implicar la pérdida de heterocigosidad, por ejemplo, el gen BRCA1).
- Reducir las enfermedades genéticas que vienen determinadas por alelos o factores de riesgo conocidos (por ejemplo, la enfermedad de Alzheimer y APOE4 frente a APOE2 o APOE3).

Para mejorar determinados rasgos de los seres humanos:

Reemplazar alelos por otras variantes, ya sean habituales o infrecuentes (que confieren características extremas), presentes en la familia o en otras poblaciones humanas.

- Modificar la apariencia de la persona (por ejemplo, el color de los ojos o del cabello).
- Modificar las capacidades (por ejemplo, la masa muscular o la capacidad musical).
- Mejorar la fuerza muscular, la altura, la longevidad o la inteligencia.
- Aumentar la resistencia a los contaminantes u otros problemas ambientales como la radiación.

Para mejorar la resistencia o la calidad de vida: Modificar un alelo que puede ser relativamente infrecuente o habitual por un alelo habitual diferente.

- Aumentar la tolerancia a sustancias como la lactosa, el gluten o el alcohol (por ejemplo, para mejorar la dieta).
- Reducir los niveles de colesterol en sangre (por ejemplo, para mejorar el metabolismo).
- Evitar las reacciones adversas a medicamentos o conseguir que el tratamiento funcione mejor (farmacogenómica inversa).

Para añadir rasgos no humanos: Incorporar uno o varios genes que no están presentes en ningún genoma humano (por ejemplo, genes no humanos o sintéticos).

- Divertir o entretener (por ejemplo, con la proteína verde fluorescente).
- Mejorar las capacidades sensoriales (por ejemplo, respecto a la luz ultravioleta, infrarroja o los campos electromagnéticos).
- Obtener beneficios nutricionales de partes de plantas, plásticos u otros materiales que el ser humano actualmente no puede digerir.
- Aumentar la tolerancia a la sequía, el calor o el frío.
- Aumentar la resistencia a los contaminantes u otros problemas ambientales como la radiación.

Tales son las aplicaciones y tal es la importancia de nuestra información genética que se ha sostenido que “el análisis genético puede revelar no solo información personal, como las condiciones de salud existentes o el riesgo de desarrollar ciertas enfermedades, sino también aspectos centrales de la identidad de una persona, como su ascendencia y los rasgos potenciales de sus futuros hijos. Además, a medida que las tecnologías genéticas continúan evolucionando, los temores sobre el uso de material genético recolectado subrepticamente con fines reproductivos a través de la gametogénesis in vitro se vuelven más que una mera paranoia”⁵.

En efecto, nuestra legislación no regula la recolección clandestina, robo, hurto o apropiación no autorizada de información genética, por ello **el presente proyecto de ley no solo establece directrices en materia de investigación biomédica y edición del genoma humano, sino que tipifica y sanciona una serie de conductas en la materia**, tales como la

⁵ <https://www.latercera.com/que-pasa/noticia/me-robaron-mi-adn-las-insospechadas-consecuencias-geneticas-a-las-que-estamos-expuestos/EVAE5SCC25FALMV2XE2FJ17WX4/>

recolección no autorizada, la apropiación de muestras, la edición para fines distintos de los permitidos y el tráfico de material e información genética humana.

III. Algunos conceptos básicos

Para la correcta interpretación de esta ley se debe tener en consideración el significado técnico de los siguientes conceptos:

1. Genoma humano: secuencia de nucleótidos que constituye el ADN de un individuo.
2. Material genético humano: cualquier cosa, elemento o materia de origen humano que contenga o permita extraer información genética.
3. Información genética humana: conjunto de datos o conocimientos obtenidos del genoma humano, sea de forma total o parcial.
4. Edición del genoma humano: proceso mediante el cual se altera la secuencia natural del ADN de un individuo, por cualquier medio o de cualquier forma.

IV. Contenido del presente proyecto de ley

En síntesis, el presente proyecto de ley trata las siguientes materias:

1. Establece un catálogo de principios y valores que se deben observar en toda investigación biomédica y en sus aplicaciones clínicas, consistentes en:
 - a) Respeto a las personas;
 - b) No discriminación;
 - c) Igualdad de valor moral;
 - d) Equidad;

- e) Inclusividad;
- f) Bien común;
- g) Solidaridad;
- h) Precautorio, y
- i) Apertura, transparencia, honestidad y rendición de cuentas.

2. Tipifica y sanciona las siguientes conductas de prácticas eugenésicas, de edición no autorizada del genoma humano, hurto, robo, apropiación y tráfico de material e información genética:

- a) Perfecciona la sanción respecto del que violare la reserva de la información sobre el genoma o información genética humana fuera de los casos que autoriza la ley, de cualquier forma, o por cualquier medio.
- b) Mantiene la sanción a quien ejecute cualquier práctica eugenésica prohibida.
- c) Sanciona ahora al que edite el genoma humano fuera de los casos autorizados por la ley o para fines distintos de los permitidos.
- d) Castiga al que de cualquier modo se apropiare, robe o hurte material o información genética humana y al que almacene, sin autorización, material genético humano.
- e) Sanciona al que, con el ánimo de apoderarse, usar o conocer indebidamente de la información contenida en un sistema de tratamiento o almacenamiento de información genética humana, lo intercepte, interfiera o acceda a él.
- f) Tipifica el delito de tráfico de material o información genética humana.

V. Sugerencia al H. Senado

En mérito de la especificidad del proyecto de ley, es que sugerimos al H. Senado que esta moción se radique en la comisión de Desafíos del Futuro, Ciencia, Tecnología e Innovación.

Por dichos antecedentes sometemos a consideración del H. Senado la siguiente proposición de ley:

Artículo único: Introdúzcanse las siguientes modificaciones a la Ley N° 20.120:

1.- Introdúzcase el siguiente artículo 1° bis nuevo:

“Artículo 1° Bis.- En toda investigación biomédica y en sus aplicaciones clínicas se deberán observar los siguientes principios y valores:

1.- Respeto a las personas: respetar los deseos de las personas respecto a los aspectos más íntimos de su vida, como su salud y sus opciones reproductivas. Además, de favorecer los mejores intereses de las personas que no son hábiles para tomar decisiones por sí mismas.

2.- No discriminación: valorar y promover la diversidad con un firme rechazo a los conceptos de eugenesia y a las pautas de discriminación basadas en características personales o de grupo, como la raza, la etnia, el color de piel, la religión, el sexo, la orientación sexual, la edad y la capacidad mental o física.

3.- Igualdad de valor moral: reconocer y tratar a todas las personas de una forma que les asigne el mismo valor y considere que sus intereses son merecedores de la misma

consideración. En especial, será necesario reconocer y proteger los intereses de las personas en situación de discapacidad y de las generaciones futuras.

4.- Equidad: trato equitativo hacia personas, organizaciones y el público en general en la investigación y aplicación clínica en la investigación biomédica y edición del genoma humano, en pro del bienestar colectivo y del bien común.

5.- Inclusividad: compromiso de tener en cuenta los conocimientos y las perspectivas sobre la investigación biomédica y edición del genoma humano procedentes de las diferentes creencias y valores morales, sociales, culturales y religiosos, así como la diversidad de capacidades o habilidades. Además, garantizar que tanto la investigación biomédica y la edición del genoma humano (básica y aplicada) como su aplicación clínica sean representativas de la diversidad humana mundial y accesibles a todo el mundo.

6.- Bien común: impulsar la investigación biomédica y edición del genoma humano de una forma que: i) promueva la salud humana, el bienestar colectivo y el bien común; ii) atienda las necesidades de las comunidades con mayores cargas en materia de salud; iii) reduzca la desigualdad socioeconómica, y iv) evite la discriminación.

7.- Solidaridad: vivir y trabajar en armonía, sobre la base del reconocimiento de la interdependencia de los seres humanos. Además, de compartir los beneficios, la carga de la investigación y la aplicación clínica entre todas las personas, para minimizar el riesgo de explotación y promover el bien común.

8.- Precautorio: adoptar las precauciones necesarias ante la incertidumbre y los riesgos existentes en la investigación biomédica y edición del genoma humano. Será especialmente importante hacer un balance de los daños y beneficios potenciales y tener en cuenta la incertidumbre en los primeros ensayos clínicos y evitar toda aplicación clínica que pueda generar mayores daños que beneficios.

9- Apertura, transparencia, honestidad y rendición de cuentas: adoptar la apertura que fomente las iniciativas y trabajos colaborativos, además de compromiso de utilizar procesos transparentes, honestos y responsables para generar y compartir información basada en evidencia científica, accesible y oportuna sobre: i) los mejores datos disponibles (con información sobre las fuentes de financiación, el acceso, los resultados); ii) los valores y principios éticos de orientación, y iii) las políticas aplicables a la edición del genoma humano.”.

2.- Elimínese en el inciso primero del artículo 17 la frase “y el que realizare cualquier procedimiento eugenésico en contravención al artículo 3°”.

3.- Reemplácese el artículo 18 por el siguiente:

"Artículo 18. De los delitos de prácticas eugenésicas, de edición no autorizada del genoma humano, hurto, robo, apropiación y tráfico de material e información genética humana. Para estos efectos se sancionarán las siguientes conductas:

1) Será sancionado con reclusión menor en sus grados mínimo a medio y multa de diez a veinte unidades tributarias mensuales, el que violare la reserva de la información sobre el genoma o información genética humana fuera de los casos que autoriza la ley, de cualquier forma, o por cualquier medio.

La misma pena se aplicará al que, ejerciendo alguna de las profesiones que requieren título, revele los secretos que por razón de ella se les hubieren confiado y el que inicie o desarrolle investigación científica con el genoma o información genética humana sin las autorizaciones y formalidades establecidas en la ley.

El que omitiere la encriptación exigida en esta ley será sancionado con multa de diez a mil unidades de fomento.

2) Será castigado con la pena de presidio menor en su grado medio a máximo:

a) El que ejecute cualquier práctica eugenésica prohibida, entendida esta como la aplicación de las leyes biológicas de la herencia al perfeccionamiento de la especie humana;

b) El que edite el genoma humano fuera de los casos autorizados por la ley o para fines distintos de los permitidos, y

c) El solicitante, paciente o receptor que, sabiendo o no menos que sabiendo, acceda o autorice prácticas eugenésicas o consienta en la edición del genoma humana fuera de los casos o supuestos autorizados legalmente, sea o no que se beneficie con el tratamiento.

3) Será castigado con la pena de presidio menor en su grado máximo el que de cualquier modo se apropiare, robe o hurte material o información genética humana y en la misma pena incurrirá quien almacene, sin autorización, material genético humano.

4) Del mismo modo señalado en el numeral anterior se castigará el que con el ánimo de apoderarse, usar o conocer indebidamente de la información contenida en un sistema de tratamiento o almacenamiento de información genética humana, lo intercepte, interfiera o acceda a él. La pena se aumentará en un grado y se aplicará multa de diez a cien unidades tributarias mensuales cuando el autor revele o difunda los datos obtenidos o si quien incurre en estas conductas es el responsable del sistema de información.

5) Será castigado con la pena de presidio menor en su grado máximo a presidio mayor en su grado mínimo y multa de veinte a mil unidades de fomento el que promoviere, facilitare o ejecutare tráfico de material o información genética humana. A estos efectos, se entenderá por tráfico:

a) La extracción u obtención ilícita del genoma, información o material genético humano. Dicha extracción u obtención será ilícita si se produce concurriendo cualquiera de las circunstancias siguientes:

1a. Cuando se haya realizado sin el consentimiento libre, informado y expreso de la persona, ni en la forma ni con los requisitos previstos legalmente;

2a. Cuando el consentimiento se haya obtenido por medio de violencia, intimidación, coacción, engaño, abuso de poder, aprovechamiento de una situación de vulnerabilidad o de dependencia de la persona, y

3a. Cuando se haya realizado sin la necesaria autorización ni con los requisitos previstos legalmente, en el caso de que la persona estuviere fallecida.

b) La preparación, preservación, almacenamiento, transporte, traslado, recepción, importación o exportación de información o material genético humano ilícitamente obtenido.

c) El uso del genoma, información o material genético humano ilícitamente obtenido para cualquier fin.

6) Del mismo modo señalado en el numeral anterior, en el marco tráfico de material o información genética humana, se castigará el que, en provecho propio o ajeno:

a) Solicite o reciba, por sí o por persona interpuesta, dádiva o retribución de cualquier clase, o acepte ofrecimiento o promesa por proponer o captar a un donante o a un receptor de material genético humano o tratamiento médico con él, fuera de los casos autorizados en la ley;

b) Ofriere o entregare, por sí o por persona interpuesta, dádiva o retribución de cualquier clase a personal facultativo, funcionario público o particular con ocasión

del ejercicio de su profesión o cargo en clínicas, establecimientos o consultorios, públicos o privados, con el fin de que se lleve a cabo o se facilite la extracción u obtención ilícitas o la implantación de material o información genética humana ilícitamente extraídos;

c) Destinare a un uso distinto al permitido por la ley, con o sin ánimo de lucro o para fines distintos de los autorizados en la legislación, material o información genética. Misma sanción se aplicará al receptor que, sabiendo o no menos que sabiendo, acceda a las conductas indicadas en el numeral anterior o éste, y

c) Destinare a un uso distinto al permitido por la ley o el Código Sanitario, con o sin ánimo de lucro o para fines distintos de los autorizados en la legislación, material genético, tejidos o fluidos humanos provenientes de una intervención propia de la interrupción del embarazo.

4.- Introdúzcase el siguiente artículo 18 bis nuevo:

“Artículo 18 Bis.- El facultativo, funcionario público o particular que, con ocasión del ejercicio de su profesión o cargo, realizare en centros públicos o privados las conductas descritas en el artículo anterior, o solicitare o recibiere la dádiva o retribución, o aceptare el ofrecimiento o promesa de recibirla, incurrirá en la pena señalada y, además, en la de inhabilitación temporal para empleo o cargo público, profesión u oficio, para ejercer cualquier profesión de salud o para prestar servicios de toda índole en clínicas, establecimientos o consultorios, públicos o privados, por el tiempo de la condena.

En caso de reincidencia, el infractor será sancionado, además, con la pena de inhabilitación perpetua para ejercer la profesión.

A los efectos de este artículo, el término facultativo comprende los médicos, personal de enfermería y cualquier otra persona que realice una actividad para la recuperación de la salud humana.”.