

Investigación genética

Clara Eugenia Arteaga Díaz

Médica Cirujana, Magister en Genética. Universidad Nacional de Colombia, Magister en Bioética. Universidad El Bosque. Profesora Asociada Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Colombia.

Alfredo Lagares Guzmán

Químico Farmacéutico, Magister en Inmunología. Docente Facultad de Química y Farmacia de la Universidad del Atlántico. Director Grupo de Investigación Inmunología y Biología Molecular de la Universidad del Atlántico.

Este módulo fue desarrollado como parte de las actividades de la Iniciativa Panamericana en Bioética (PABI), proyecto financiado por el grant 1R25TW008186-01 del Centro Internacional Fogarty, Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos de América.

I. Introducción

En los últimos 20 años la investigación en genética ha generado un enorme progreso en la comprensión de las bases moleculares de los procesos biológicos normales así como de las causas de las enfermedades, sus interacciones con los factores ambientales, y la variabilidad humana individual. Esta variabilidad se pone de presente en la respuesta diferente de las personas a los agentes infecciosos, a los fármacos y en la susceptibilidad a muchas enfermedades. Estos avances han generado cambios fundamentales en el ejercicio de la medicina y el cuidado de los pacientes. Se han desarrollado nuevos métodos diagnósticos y han aparecido nuevas posibilidades terapéuticas. La finalización de la primera fase del Proyecto Genoma Humano (PGH) en el año 2000, generó grandes expectativas sobre el impacto que éste podría tener en la medicina y llevó a la OMS y a algunos sectores de la comunidad científica a plantear la discusión de los potenciales beneficios y peligros derivados del PGH. Se ha puesto en consideración temas relacionados con el mejoramiento de la salud y la calidad de vida, especialmente en los países más pobres y los riesgos potenciales que la tecnología genética podría tener sobre la exacerbación de las inequidades sociales en salud.

II. Objetivo

El presente módulo tiene el propósito de resumir los lineamientos éticos que deben contemplarse en la investigación genética, basados en las normas éticas establecidas para la investigación biomédica en seres humanos, pero además, teniendo en cuenta las particularidades que supone la investigación genética. El reconocimiento de estas particularidades es indispensable porque se han generado conflictos nuevos que deberán resolverse a la luz de los principios bioéticos tradicionales y los principios consagrados en la Declaración Universal de los Derechos Humanos y de miradas novedosas que contemplan otros principios como la solidaridad, la responsabilidad, la reciprocidad, el reconocimiento de la diferencia, etc.

III: Particularidades de la investigación genética

Significado y alcances de la información genética

La información genética puede tener significados y consecuencias diversas dependiendo de su diseño y de los objetivos que se proponga. La investigación genética se centró a partir de la segunda mitad del siglo XX en el reconocimiento de mutaciones en genes individuales (genética mendeliana), asociados a enfermedades, a malformaciones y a alteraciones del desarrollo, usualmente poco frecuentes. Esta investigación generó un importante conocimiento sobre la acción de los genes en el desarrollo normal y la acción de las mutaciones genéticas sobre las anomalías del desarrollo. Sin embargo, desde los primeros años del presente siglo, la investigación en genética se ha movido desde la genética mendeliana, individual o con impacto familiar, a la genética de grandes poblaciones humanas, procurando establecer las variaciones poblacionales a nivel genómico y a otro grupo de enfermedades mucho más frecuentes, que son las llamadas enfermedades comunes del adulto, como la diabetes, las enfermedades cardiovasculares, el cáncer, etc. , en las cuales se intenta establecer el componente genético, usualmente múltiple, con efecto aditivo y en estrecha interacción con factores ambientales. Las variantes genéticas, más que determinar la presencia de una enfermedad, determinan una susceptibilidad o un riesgo de padecerla. En este mismo sentido se encuentra enmarcada la investigación genética que busca marcadores genéticos individuales asociados a la respuesta de los pacientes a los fármacos o farmacogenómica.

La investigación genética en poblaciones específicas, tiene significado y consecuencias diversas (estadísticas individuales o poblacionales o clínicas o de cuantificación de riesgo, etc.) dependiendo del campo en el que se investigue y el diseño de la investigación. Si bien, la genética mendeliana ha creado el concepto del "determinismo genético", es decir que los genes y sus mutaciones determinan un rasgo o una enfermedad particular y que nuestros rasgos genéticos determinan lo que somos, la genética de las enfermedades comunes ha mostrado que ciertas particularidades genéticas sugieren en cambio, probabilidades, riesgos o predisposiciones sin que sea posible, en la actualidad, establecer con certeza si se producirá o no la enfermedad o cuándo o con qué severidad lo hará.

El desconocimiento de los alcances reales de la información genética ha generado entre las personas, el temor a los efectos de esa información, que han sido comparados con los efectos de las enfermedades contagiosas o incurables. Establecer los alcances de la información genética derivada de la investigación es fundamental, para definir aspectos tales como la importancia clínica de los resultados, la confidencialidad, la conveniencia de entrega o no de los resultados de las pruebas a los sujetos participantes y el riesgo de que los resultados puedan ser utilizados para generar discriminación en cuestiones como acceso a la salud, a los seguros o al empleo. Por esta razón, el investigador deberá informar a los sujetos participantes sobre el significado de los resultados de las pruebas y el impacto de éstos sobre el individuo y el grupo familiar.

Investigación genética poblacional

Otra característica de la investigación genética que señalamos es la que hace referencia al auge de los estudios genéticos basados en grandes poblaciones humanas. Esta característica ha determinado el incremento del uso de muestras biológicas almacenadas o "biobancos" en estudios multicéntricos, nacionales o internacionales. Si bien, estos estudios poblacionales a gran escala prometen mejorar sustancialmente las técnicas de diagnóstico e introducir terapéuticas novedosas, por otro lado muchos grupos de bioética alertan sobre la posible vulneración de derechos de los participantes en la investigación. La utilización para la investigación genética y genómica de muestras almacenadas , plantea aspectos como la

posible pérdida de autonomía para decidir sobre usos futuros de las muestras, la pérdida de la confidencialidad en muestras ligadas con datos de la historia personal de los participantes, la imposibilidad de decidir sobre la pertinencia para el participante del conocimiento de los resultados de la investigación. Las Pautas Éticas Internacionales para la Investigación Biomédica en Seres Humanos (Pautas CIOM 2002) establecen al respecto (comentarios a la Pauta 4) que los formularios de Consentimiento Informado (CI) deberían incluir una sección separada para los sujetos que participan en ensayos clínicos en los que se requiere su consentimiento para utilizar muestras biológicas. (<http://www.paho.org/Spanish/BIO/CIOMS.pdf>)

Privacidad y confidencialidad

La Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos en 2003 (<http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112so.pdf>), reconoce la singularidad de los datos genéticos humanos por la posibilidad de diagnosticar y predecir condiciones que pueden afectar al individuo y su familia y por su importancia desde el punto de vista cultural para las personas o grupos. Por esta razón, recomienda en su Artículo 14 implementar normas desde los Estados para proteger la privacidad de las personas y la confidencialidad de los datos asociados con una persona, una familia o un grupo. Los datos asociados con una persona identificable no pueden ser puestos a disposición de terceros, en especial empleadores, compañías de seguros, establecimientos de enseñanza o familiares; salvo por una razón importante de interés público o cuando la persona haya expresamente consentido. Igualmente, establece la necesidad de que los datos genéticos, proteómicos y muestras biológicas humanas para investigación no estén asociados con una persona identificable, salvo cuando la identificación sea indispensable para la investigación y a condición de que se garantice la privacidad de la persona y la confidencialidad de sus datos. Por otra parte, señala que estos datos que correspondan a personas identificables no deberán conservarse por más tiempo del necesario para cumplir los fines con los que fueron recolectados.

La privacidad de los datos genéticos en investigación derivada de muestras biológicas almacenadas, depende en buena medida del diseño utilizado por el grupo de investigación para proteger la confidencialidad de los datos. Las recomendaciones del Consejo Europeo en 2006 (<https://wcd.coe.int/wcd/ViewDoc.jsp?id=977859>), establece 2 categorías de muestras poblacionales dependiendo de la posibilidad de identificar a los sujetos participantes:

Material biológico identificable. Son aquellas muestras que solas o en combinación con datos personales (genealógicos, médicos, de estilo de vida, etc.) permiten la identificación de la persona comprometida directamente o a través del acceso a un código, el cual está bajo control de terceras partes. Se denominan también materiales anonimizados ligados.

Material biológico no identificable. Son aquellos que solos o en combinación con datos personales, no permiten, con un esfuerzo razonable, la identificación de la persona en cuestión. Se denominan también anonimizados desligados.

Las Pautas CIOM en su numeral 18, (<http://www.paho.org/Spanish/BIO/CIOMS.pdf>) establecen que el investigador es quien deberá tomar medidas para asegurar la protección de la confidencialidad de los datos e informar a los participantes de las limitaciones legales o de otra índole en la capacidad del investigador para asegurar la confidencialidad y las posibles consecuencias adversas que se deriven de su quebrantamiento. Esta misma pauta establece directrices para las siguientes circunstancias:

Quando se realicen pruebas genéticas con valor clínico conocido o predecible y los participantes puedan ser identificables, deberá obtenerse CI.

Cuando se realicen pruebas genéticas con valor clínico conocido o predecible para las cuales no se haya obtenido CI, los investigadores deberán garantizar que las muestras sean plenamente anónimas y no vinculables con los participantes. En cualquier caso será el Comité de Ética de Investigación el que determine la obligatoriedad del CI.

Cuando las muestras biológicas no puedan ser plenamente anónimas y se considere que los resultados adecuados de la investigación dependen de la vinculación de las muestras con los datos personales de los participantes, se requerirá de consentimiento informado y el investigador deberá garantizar a los participantes que sus identidades serán protegidas con la utilización de códigos y restringiendo el acceso a la base de datos.

Cuando sea el caso, antes de iniciar una investigación que pueda arrojar información clínica importante, deberá aclararse en el Consentimiento Informado que los resultados de la investigación podrán revelarse a los participantes o a sus médicos. En los casos en que los resultados de la investigación sean importantes además para miembros de la familia, éstos sólo podrán revelarse con el consentimiento expreso del participante.

En términos generales la bioética ha mantenido la privacidad de las personas y la confidencialidad de los datos y resultados genéticos como un derecho individual que debe ser protegido y garantizado. Sin embargo, como se ha señalado, a diferencia de la mayoría de los otros tipos de datos de salud, la información genética involucra a más de una persona. El análisis del genoma de un individuo nos permite conocer además, datos sobre los padres, hermanos e hijos y quizás hasta de otros, lo cual significa que una persona o todo un grupo familiar o una comunidad podría verse afectada por los resultados de la investigación de un individuo. Esta particularidad de la información genética ha llevado a la reflexión acerca de que el derecho individual a la privacidad y confidencialidad pueda considerarse como no absoluto y que el Comité de Ética en Investigación pudiera tener la potestad de analizarlo con los participantes en cada caso particular. Debido a la ausencia de regulaciones específicas para estos casos, los Comités de Ética en Investigación deben abordar y definir los diferentes tópicos éticos particulares involucrados en el caso de la investigación genética con muestras almacenadas y deben prestar atención especial a toda la información que debe tener el Consentimiento Informado para que los sujetos puedan tomar libremente la decisión de participar.

Entrega de resultados de la investigación a los participantes

Como se ha mencionado, la investigación genética genera resultados de utilidad muy diferente dependiendo del tipo y diseño de la investigación, que van desde resultados que refieren la presencia de una mutación genética que con altísima probabilidad determina el padecimiento de una enfermedad o una condición anormal, en algunos casos aún antes de que se desarrollen los síntomas, hasta una probabilidad, de rango variable, de padecer una afección. La revelación de los resultados a los participantes en una investigación genética poblacional o clínica genera dilemas éticos complejos aún no suficientemente resueltos. Para algunos grupos, el principio de respeto a las personas supone que los participantes conozcan siempre los resultados de una investigación, mientras que para otros, en cambio, debe hacerse un balance entre los posibles riesgos y los beneficios de conocer los resultados de una investigación. Ravitsky establece dos elementos fundamentales en la toma de la decisión de informar sobre los resultados: la validez analítica y la utilidad clínica de los resultados.

Un resultado tiene validez analítica cuando identifica de manera precisa y confiable una particularidad genética asociada con una condición física del individuo. Cuando los

resultados no son precisos o confiables no deben ser revelados a las personas porque pueden generar intervenciones innecesarias, o decisiones personales inadecuadas, estrés emocional o falsa seguridad.

Un resultado tiene utilidad clínica cuando es analíticamente válido y su implementación puede mejorar el bienestar de los participantes.

En algunos casos los resultados pueden tener validez analítica pero menor utilidad clínica; en estos casos otras consideraciones deberán ser tomadas en cuenta, tales como el significado personal de los resultados para el participante, cuando por ejemplo, la información tiene relación con la identidad de las personas como en investigación asociada con paternidad u origen de los individuos. Otro elemento que debe tenerse en cuenta en estos casos es la relación entre el participante y el investigador, por ejemplo cuando el investigador es además el médico de los participantes, o frente a interacciones prolongadas o cuando el participante muestra gran compromiso con la investigación.

Los investigadores deberán realizar un plan sobre la información de los resultados con los elementos mencionados que estén explícitos en el documento de Consentimiento antes del inicio de la investigación. Adicionalmente la revelación de la información tendrá que acompañarse de un proceso de asesoramiento genético llevado a cabo por expertos. Adicionalmente, la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos en su artículo 10 establece el derecho a decidir ser o no informado sobre los resultados de una investigación genética y a que este derecho esté explícito en el Consentimiento Informado (<http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112so.pdf>).

Beneficios económicos de la investigación genética

Otra característica de la investigación genética tiene que ver con las enormes posibilidades de comercialización de los dispositivos diagnósticos o terapéuticos surgidos de esta investigación, lo que lleva a formular la pregunta acerca de qué beneficios podrían tener de ellas los participantes en la investigación. Como quiera que el principio de Justicia plantea que dentro de la población haya una distribución justa de beneficios y cargas de la participación en la investigación y que haya para cada individuo un balance adecuado de cargas y beneficios, podría pensarse que, en virtud de este principio, los participantes deberían recibir alguna participación de los beneficios económicos directos de la investigación. Sin embargo, no existe una normativa clara al respecto, solo se hace mención a los beneficios relacionados con la prestación de servicios de salud para las comunidades participantes y referencias a la investigación internacional en países en desarrollo en la que se debe tener en cuenta las necesidades reales de salud del país, realizar una investigación que sea también de beneficio para su habitantes y nunca solo una carga.

El artículo 10 de la Declaración Internacional de los Datos Genéticos Humanos-DIDGH (<http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112so.pdf>) establece que los beneficios de la investigación deben ser compartidos con la sociedad en su conjunto y con la comunidad internacional en los siguientes aspectos:

Asistencia especial a las personas o grupos participantes.

Acceso a la atención médica.

Obtención de nuevos recursos diagnósticos y de instalación para dispensar nuevos tratamientos o medicamentos producto de la investigación.

Apoyo a los servicios de salud.

Refuerzo a la investigación.

Apoyo a los países en desarrollo para fortalecer la capacidad para la obtención y manejo de datos genéticos para resolver problemas específicos de sus comunidades.

No obstante lo anterior, la discusión sobre los beneficios económicos derivados de la investigación no está totalmente resuelta. Aunque el Consejo Europeo en el 2006 (<https://wcd.coe.int/wcd/ViewDoc.jsp?id=977859>), planteó que la utilización de los materiales biológicos no debería dar lugar a ganancias financieras, es ampliamente conocida la rentabilidad de la industria biotecnológica que ha provenido de la investigación. Aunque algunos sectores han planteado buscar la manera de distribuir o compartir los eventuales beneficios, antes es necesario resolver dos aspectos; en primer lugar la propiedad sobre las muestras biológicas y por otra parte la remuneración de la participación en la investigación, la cual en varias legislaciones se encuentra explícitamente prohibida, aunque se considera como lícita la compensación de los gastos inherentes a la participación.

En cualquier caso, y ante la ausencia de normativas claras, el Consentimiento Informado deberá establecer de dónde provienen los fondos que sustentan la investigación (recursos públicos o privados) y la posibilidad de obtener productos patentables o comercializables y si los sujetos recibirán o no beneficios por su participación.

Riesgos inherentes a la investigación genética

Otra característica de la investigación genética tiene que ver, como ya se ha señalado, con los daños que puedan ser ocasionados a los sujetos de investigación, los cuales van más allá de los riesgos físicos que pueden ocurrir en cualquier investigación biomédica. Estos riesgos específicos se derivan de los resultados de las pruebas genéticas, como la posibilidad de la pérdida de privacidad y confidencialidad de los datos y la discriminación que pueda surgir del conocimiento de ellas. Estos son algunos de los riesgos inherentes a la investigación genética que deberán abordarse con los participantes:

Someterse a una prueba puede causar ansiedad, la cual puede variar con la existencia o disponibilidad de tratamiento para la enfermedad que se investiga.

La revelación de los resultados podría resultar en perjuicios sociales y de empleo, discriminación y estigmatización.

La revelación de los resultados podría ocasionar la pérdida o un mayor costo de un seguro de salud y/o de vida.

Los familiares del sujeto catalogado como portador de la mutación, podrían ser igualmente portadores y enfrentar riesgos similares de sufrir daños.

El artículo 7 de la DIDGH (<http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112so.pdf>) señala que debe hacerse esfuerzos por garantizar que los datos genéticos humanos no sean utilizados con fines que discriminen, violando los derechos humanos, las libertades individuales o la dignidad humana, o que provoquen estigmatización de una persona, una familia o una

comunidad.

Adicionalmente, la investigación sobre la diversidad del genoma humano y la investigación sobre las causas genéticas de condiciones prevalentes en ciertas comunidades, han generado riesgos para los individuos participantes y también para las comunidades. Hausman clasifica estos riesgos en dos clases: aquellos asociados con el proceso de investigación y los asociados con los resultados de la investigación. En el primer caso, el proceso mismo de la investigación puede generar riesgos físicos, y de otro tipo como la posibilidad de desestructuración de los grupos por la injerencia externa de los investigadores. En el caso de los daños asociados a los resultados de una investigación, éstos pueden originar conflictos sobre las creencias, sobre su origen étnico o las relaciones con otros grupos, o causar estereotipos que den lugar a discriminación, como ocurre por ejemplo con las comunidades judías Ashkenazi, a las cuales se les puede negar acceso a seguros de salud por la mayor prevalencia de ciertas enfermedades genéticas.

Los Comités de Ética en Investigación deben solicitar que el inicio de la investigación en comunidades esté precedido por contactos con los grupos y sus líderes legítimos, en donde se expongan con claridad los posibles riesgos y las protecciones que puedan tomarse antes de llegar a un acuerdo. Sin embargo, la protección que se brinda a los participantes en forma individual a través del Consentimiento Informado, resulta insuficiente cuando se trata de riesgo para grupos, por esto, la protección de los grupos debe ir más allá de las posibilidades de los Comités de Ética en Investigación resultando necesario la implementación de políticas públicas.

El Congreso de los Estados Unidos emitió el documento denominado "Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008" (<http://www.genome.gov/Pages/PolicyEthics/GeneticDiscrimination/GINAInfoDoc.pdf>) en el cual, se parte de reconocer que las normas que hasta ahora los Estados han manejado en contra de la discriminación son parciales, confusas y no generan real protección contra la discriminación, por lo cual es necesario un referente nacional que prohíba la discriminación en el acceso a la salud, el acceso a los seguros y el acceso al empleo en relación con la información genética.

IV. Consentimiento informado

El respeto por las personas permite el ejercicio del derecho fundamental de decidir sobre la participación en la investigación de forma autónoma e informada, lo cual se materializa en la firma del Consentimiento Informado (CI), un proceso considerado como básico en la práctica de la bioética (consultar módulo de consentimiento informado). En los casos de la investigación utilizando muestras biológicas almacenadas, el CI además de los requisitos establecidos por las Pautas CIOM (Pauta 5) (<http://www.paho.org/Spanish/BIO/CIOMS.pdf>) y la resolución 8430 de 1993 (http://www.dib.unal.edu.co/promocion/etica_res_8430_1993.pdf) que incluye los objetivos de la investigación, la metodología empleada, los riesgos inherentes al procedimiento, el manejo de las muestras, los beneficios etc., debe informar adicionalmente, acerca de:

Las salvaguardas que los investigadores establecerán para garantizar la privacidad de los participantes y la confidencialidad de sus datos.

Los alcances de la privacidad de los datos. Es decir, que el investigador deberá informar en términos claros si eventualmente la confidencialidad tendrá que quebrantarse, por acceso a las muestras o a los datos de terceras partes como investigadores de otras instituciones, patrocinadores corporativos, algún gobierno, empleadores, compañías de seguros, etc. y las consecuencias para los sujetos de la ruptura de la privacidad y la

confidencialidad como estigmatización y señalamiento de la persona o el grupo al cual pertenece. El investigador deberá prever e informar a los sujetos de investigación sobre quiénes y bajo qué circunstancias podrían tener acceso a los datos de los participantes.

Deberá expresarse claramente cuál será el uso de los resultados de las pruebas genéticas y de la información genética individual y familiar y las precauciones que se tomarán para impedir la revelación de los resultados de los participantes a los parientes inmediatos o a otros sin su consentimiento.

Aclarar si se destruirán las muestras una vez terminada la investigación y de no ser así, suministrar detalles sobre su almacenamiento, custodia y posibles usos futuros, teniendo en cuenta que los participantes pueden decidir que las muestras sean destruidas o no aceptar participar en futuras investigaciones.

Aclarar que en caso de usos futuros de las muestras existe la posibilidad de contactar de nuevo a los sujetos con el propósito de establecer asociaciones de los resultados con los datos personales de los sujetos o para la obtención de nuevas muestras.

Expresar si como resultado de la investigación podrán obtenerse productos comercializables y si el sujeto recibirá beneficios monetarios o de otra índole por su participación.

Informar quién patrocina la investigación, la afiliación institucional de los investigadores y la naturaleza de las fuentes de financiación.

V. Consideraciones éticas sobre pruebas genéticas específicas

Los avances en ingeniería genética han permitido hacer transformaciones génicas para inducir características nuevas en un individuo a través de la tecnología de recombinación genética que altera el material genético de organismos introduciendo ADN externo de la misma o de diferente especie. Esta tecnología sin embargo, presenta riesgos como el de originar nuevos tipos de elementos de ADN infeccioso y la diseminación incontrolada de bacterias en animales y humanos y posiblemente otros aún imprevisibles. La Conferencia de Asilomar en 1975 (http://profiles.nlm.nih.gov/QQ/B/C/G/D/_/qqbcgd.pdf) estableció el principio de precaución, por el que se implementaron barreras físicas y biológicas de seguridad en los laboratorios. Algunas de las tecnologías que generan recombinación genética son las siguientes:

Terapia Génica Somática.

Basada la transferencia de material genético a células somáticas (no óvulos o espermatozoides) con el propósito de suplir una función inexistente o de modificarla cuando se encuentra alterada. Sin embargo, a pesar de que la idea de la terapia génica en células somáticas es científica y médicamente atractiva por la posibilidad de sanar enfermedades que no tienen curación, en 16 años de investigación solo se han logrado algunos éxitos relativos como en el caso de la inmunodeficiencia combinada severa o ADA, lo que ha imposibilitado su aplicación clínica generalizada en razón de escollos técnicos hasta el momento insalvables.

Terapia Génica en Línea Germinal

La terapia en células germinales hasta ahora ha sido únicamente realizada en animales. Técnicamente es más difícil que en células somáticas y sus riesgos son mayores, ya que el material genético modificado puede segregarse a todas las células del individuo por lo que se debe garantizar que no va a causar efectos adversos en el desarrollo. Su mayor ventaja es evitar el que se desarrollen enfermedades en los futuros descendientes del paciente, al heredar el gen modificado, pero, en el presente estado de la tecnología, al llevar a cabo la terapia génica germinal se corre el riesgo de causar daño impredecible a las futuras generaciones. La Asociación Americana para el Avance de la Ciencia es partidaria de una moratoria en el uso de esta terapia y ha urgido al gobierno de Estados Unidos para impedir la realización de experimentos con alto riesgo, en la línea germinal. El Consejo de Europa prohíbe intervenciones en la línea germinal, pero deja la puerta abierta para posibles excepciones en el futuro.

Clonación

El término "clon" se refiere a líneas celulares u organismos genéticamente idénticos, obtenidos por reproducción asexual a partir de un solo individuo. Por "clonación" se entienden las técnicas utilizadas para la obtención de clones. No obstante, la clonación está presente en la naturaleza ya sea como una forma espontánea de reproducción asexual o bien en los animales superiores en el caso de gemelos univitelinos o monocigóticos originados por un proceso natural de fisión embrionaria. Ahora bien, en animales que se reproducen sexualmente, el proceso de clonación puede llevarse a cabo a partir del empleo de ciertas técnicas como la partición, la paraclonación o la clonación por transferencia nuclear de células somáticas (transferencia del núcleo de células somáticas de individuos postnatales dentro de oocitos enucleados, obteniéndose como producto un huevo o cigoto).

La clonación por transferencia nuclear presenta dos aplicaciones fundamentales: la clonación con fines reproductivos y, en segundo lugar, su utilización con objetivos terapéuticos. La primera apunta a duplicar seres vivos completos (caso de la oveja Dolly y del ciervo Dewey). La segunda promete convertirse en una alternativa para prevenir y tratar ciertas enfermedades, así como el reemplazo de tejidos y órganos lesionados. Sin embargo, pese a sus enormes posibilidades terapéuticas, la clonación ha generado dilemas éticos resultantes del estatus ético del embrión, un ser humano potencial, como reservorio de órganos y tejidos. En general en las legislaciones de la mayoría de los países se prohíbe la clonación reproductiva de seres humanos por vulnerar los derechos a la individualidad, unicidad, unidad y singularidad, instrumentalizando al ser humano, lo cual produce una desfiguración en las relaciones humanas fundamentales:

filiación consanguinidad, parentesco y paternidad. La UNESCO, en su Declaración Universal sobre el Genoma, (<http://unesdoc.unesco.org/images/0012/001229/122990so.pdf>) la considera contraria a la dignidad humana. En Colombia, el código penal ley 599 de 2000 (<http://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=6388>), ley 890 de 2004, títulos del libro segundo "delitos contra la vida y la integridad personal" y artículo 132 (http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley/2004/ley_0890_2004.html) tipifican el delito de manipulación genética, previendo penas de prisión contra el que manipule genes humanos alterando el genotipo, con finalidad diferente al tratamiento, diagnóstico o investigación; así mismo, exige el consentimiento libre e informado de la persona que aporta los genes. El artículo 133 tipifica la clonación humana como delito, buscando proteger la inalterabilidad del patrimonio genético individual y el artículo 134 prohíbe la fecundación de óvulos humanos y su tráfico y el de embriones humanos con finalidad diferente a la procreación humana.

Organismos Genéticamente Modificados:

Son organismos cuyo material genético ha sido modificado de una manera artificial. Se denominan transgénicos a aquellos organismos que llevan en su genoma algún gen o genes de otras especies. Se requiere la introducción de ADN foráneo en el genoma y la regeneración y crecimiento del organismo con la consiguiente expresión de los genes introducidos. Existe un gran potencial para la industria a través de la mejoría genética de organismos, tanto de plantas como de animales.

Sin embargo, se han planteado los posibles daños ecológicos causados por la incorporación de información genética de resistencia a antibióticos en las bacterias del tracto intestinal o la acumulación de resistencias a antibióticos en microorganismos patógenos, generación de toxicidad o alergia a las proteínas codificadas por el transgen y otros efectos indirectos a través de animales que consuman alguna parte o el producto de una planta transgénica. Adicionalmente, se plantea la pérdida de la diversidad genética por la introducción y restricción a un número limitado de variedades.

El uso adecuado y racional de los transgénicos depende de que se respeten una serie de requisitos como el de promover prácticas ecológicamente correctas, garantizar bioseguridad, incluyendo mecanismos de seguridad en el diseño del organismo o medidas preventivas para evitar la diseminación indebida, tomar medidas de aislamiento (distancia, barreras naturales, por ejemplo) en el período de experimentación, establecer normas de etiquetado de los alimentos biotecnológicos, mantener el valor nutritivo de los alimentos, mantener precios razonables para contribuir por este método a erradicar el problema del hambre y asegurar la sustentabilidad de los recursos.

En Montreal, a finales de Enero del año 2000, se logró la firma de un protocolo de bioseguridad, por el que se ha conseguido que el comercio mundial de los transgénicos se regule mejor en el sentido de que un país tendría derecho a impedir el paso a ciertos productos transgénicos, si tiene duda científicamente razonable (principio de precaución) de que puede ser perjudicial para la salud o para el medio ambiente.

Bibliografía

Feiring E. Reassessing Insurers' access to Genetic Information: Genetic Privacy, Ignorance, and Injustice bioethics . 1467-8519 (online) volume 23 number 5 2009 pp 300–310

Goodman k. Investigación Genética CITI. Programa de Educación en Ética de la Investigación

Hausman D. Protecting Groups from Genetic Research Bioethics; 1467-8519 (online) 1467-8519. Volume 22 number 3 2008 pp 157–165

Knoppers BM and Chadwick R. Human Genetic Research: Emerging Trends in Ethics. Nature Reviews Genetics volume 6 | January 2005 | 75 Science and Society 2005

Ravitsky V, Wilfond BS. Disclosing Individual Genetic Results to Research Participants.

The American Journal of Bioethics, 6(6): 8–17, 2006

Rodríguez Yunta E. Tecnología Genética. CITI Programa de Educación en Ética de la Investigación

Wofle, Bouley ta, and Mcculloch CE. Genetic Research with Stored Biological Materials: Ethics and Practice. Ethics & Human Research 32, no. 2 (2010), 7-18.

Wright Clayton E. Ethical, Legal, and Social Implications of Genomic Medicine. The New England Journal of Medicine 349; 6 www.nejm.org, august 7, 2003

Links

Pautas Éticas Internacionales para la Investigación Biomédica en Seres Humanos (Pautas CIOM 2002) <http://www.paho.org/Spanish/BIO/CIOMS.pdf>

Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos en 2003
<http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112so.pdf>

Council of Europe. Recommendations Rec (2006)4 of the Committee of Ministers to Members States on Research on biological Materials of Human Origin
<https://wcd.coe.int/wcd/ViewDoc.jsp?id=977859>

Genetic Information Nondiscrimination. Act of 2008.
<http://www.genome.gov/Pages/PolicyEthics/GeneticDiscrimination/GINAInfoDoc.pdf>

Resolución 8430 de 1993. http://www.dib.unal.edu.co/promocion/etica_res_8430_1993

Glosario de términos genómica. INMEGEN.
<http://www.inmegen.gob.mx/es/divulgacion/glosario-de-terminos/>

UNESCO/Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos
<http://unesdoc.unesco.org/images/0012/001229/122990so.pdf>

Este módulo fue desarrollado como parte de las actividades de la Iniciativa Panamericana en Bioética (PABI), proyecto financiado por el grant 1R25TW008186-01 del Centro Internacional Fogarty, Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos de América.

Investigación Genética - Colombia Questions

Question Cluster ID: 7019

Cluster Name: Question Cluster 1

Cluster Text: none

Question Presentation: Random

Questions in Cluster: 6

Questions On Exam: 6

Question ID: 55030

Question Type: Multiple Choice/Single Answer

Question Status: Online

Question:Cuál de las siguientes afirmaciones sobre la investigación en clonación en seres humanos no es correcta

Answer 1: Representa una investigación con riesgo aún no cuantificado por lo cual es importante la aplicación del principio de precaución

Answer 2: La clonación con fines reproductivos está aprobada en varias legislaciones mundiales

Answer 3: La clonación terapéutica con uso de embriones humanos plantea dilemas éticos por la indefinición del estatus moral del embrión humano.

Answer 4: La clonación con fines terapéuticos representa una alternativa para prevenir y tratar ciertas enfermedades actualmente incurables

Answer 5:

Correct Answer: Answer 2

Feedback for correct answer:

En general en las legislaciones de la mayoría de los países se prohíbe la clonación reproductiva de seres humanos por vulnerar los derechos a la individualidad, unicidad, unidad y singularidad, instrumentalizando al ser humano, lo cual produce una desfiguración en las relaciones humanas fundamentales: filiación consanguinidad, parentesco y paternidad. La UNESCO, en su Declaración Universal sobre el Genoma, (<http://unesdoc.unesco.org/images/0012/001229/122990so.pdf>) la considera contraria a la dignidad humana. En Colombia, el código penal ley 599 de 2000 (<http://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=6388>), ley 890 de 2004, títulos del libro segundo "delitos contra la vida y la integridad personal" y artículo 132 (http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley/2004/ley_0890_2004.html) tipifican el delito de manipulación genética, previendo penas de prisión contra el que manipule genes humanos alterando el genotipo, con finalidad diferente al tratamiento, diagnóstico o investigación; así mismo, exige el consentimiento libre e informado de la persona que aporta los genes. El artículo 133 tipifica la clonación humana como delito, buscando prot

Feedback for incorrect answer:

En general en las legislaciones de la mayoría de los países se prohíbe la clonación reproductiva de seres humanos por vulnerar los derechos a la individualidad, unicidad, unidad y singularidad, instrumentalizando al ser humano, lo cual produce una desfiguración en las relaciones humanas fundamentales: filiación consanguinidad, parentesco y paternidad. La UNESCO, en su Declaración Universal sobre el Genoma, (<http://unesdoc.unesco.org/images/0012/001229/122990so.pdf>) la considera contraria a la dignidad humana. En Colombia, el código penal ley 599 de 2000 (<http://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=6388>), ley 890 de 2004, títulos del libro segundo "delitos contra la vida y la integridad personal" y artículo 132 (http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley/2004/ley_0890_2004.html) tipifican el delito de manipulación genética, previendo penas de prisión contra el que manipule genes humanos alterando el genotipo, con finalidad diferente al tratamiento, diagnóstico o investigación; así mismo, exige el consentimiento libre e informado de la persona que aporta los genes. El artículo 133 tipifica la clonación humana como delito, buscando prot

Question ID: 55026**Question Type:** Multiple Choice/Single Answer**Question Status:** Online

Question: En una investigación sobre cáncer de seno en una población de mujeres jóvenes con antecedentes familiares de esta patología, se está buscando la presencia de un marcador genético que determinaría un alto riesgo de sufrir cáncer de seno. ¿Cuál sería la conducta adecuada en relación con la entrega de los resultados de la investigación?

Answer 1: Los investigadores deberán especificar en el Consentimiento Informado que no se entregarán los resultados.

Answer 2: Se entregarán los resultados a todas las participantes y sus familiares en primer grado

Answer 3: Se entregarán a las participantes que presenten el marcador de riesgo.

Answer 4: Las participantes deberán ser informadas de los resultados por un profesional con experiencia en asesoramiento genético.

Answer 5:

Correct Answer: Answer 4

Feedback for correct answer: El desconocimiento de los alcances reales de la información genética ha generado entre las personas, el temor a los efectos de esa información, que han sido comparados con los efectos de las enfermedades contagiosas o incurables. Establecer los alcances de la información genética derivada de la investigación es fundamental, para definir aspectos tales como la importancia clínica de los resultados, la confidencialidad, la conveniencia de entrega o no de los resultados de las pruebas a los sujetos participantes y el riesgo de que los resultados puedan ser utilizados para generar discriminación en cuestiones como acceso a la salud, a los seguros o al empleo. Por esta razón, el investigador deberá informar a los sujetos participantes sobre el significado de los resultados de las pruebas y el impacto de éstos sobre el individuo y el grupo familiar.

Feedback for incorrect answer: El desconocimiento de los alcances reales de la información genética ha generado entre las personas, el temor a los efectos de esa información, que han sido comparados con los efectos de las enfermedades contagiosas o incurables. Establecer los alcances de la información genética derivada de la investigación es fundamental, para definir aspectos tales como la importancia clínica de los resultados, la confidencialidad, la conveniencia de entrega o no de los resultados de las pruebas a los sujetos participantes y el riesgo de que los resultados puedan ser utilizados para generar discriminación en cuestiones como acceso a la salud, a los seguros o al empleo. Por esta razón, el investigador deberá informar a los sujetos participantes sobre el significado de los resultados de las pruebas y el impacto de éstos sobre el individuo y el grupo familiar.

Question ID: 55028

Question Type: Multiple Choice/Single Answer

Question Status: Online

Question: En relación con los posibles beneficios económicos resultantes de una investigación genética, ¿cuál sería la conducta adecuada de los investigadores?

Answer 1: Exigir la renuncia a cualquier participación de los beneficio por parte de los sujetos de investigación

Answer 2: Establecer en el Consentimiento Informado de dónde provienen los fondos de la investigación y la posibilidad de obtener productos patentables o comercializables y si los sujetos recibirán o no beneficios por su participación.

Answer 3: Ofrecer a los participantes algún beneficio económico o en atención en salud

Answer 4: Omitir cualquier información al respecto

Answer 5:

Correct Answer: Answer 2

Feedback for correct answer:

La discusión sobre los beneficios económicos derivados de la investigación no está totalmente resuelta. Aunque el Consejo Europeo en el 2006 (<https://wcd.coe.int/wcd/ViewDoc.jsp?id=977859>), planteó que la utilización de los materiales biológicos no debería dar lugar a ganancias financieras, es ampliamente conocida la rentabilidad de la industria biotecnológica que ha provenido de la investigación. Aunque algunos sectores han planteado buscar la manera de distribuir o compartir los eventuales beneficios, antes es necesario resolver dos aspectos; en primer lugar la propiedad sobre las muestras biológicas y por otra parte la remuneración de la participación en la investigación, la cual en varias legislaciones se encuentra explícitamente prohibida, aunque se considera como lícita la compensación de los gastos inherentes a la participación.

En cualquier caso, y ante la ausencia de normativas claras, el Consentimiento Informado deberá establecer de dónde provienen los fondos que sustentan la investigación (recursos públicos o privados) y la posibilidad de obtener productos patentables o comercializables y si los sujetos recibirán o no beneficios por su participación.

Feedback for incorrect answer:

La discusión sobre los beneficios económicos derivados de la investigación no está totalmente resuelta. Aunque el Consejo Europeo en el 2006 (<https://wcd.coe.int/wcd/ViewDoc.jsp?id=977859>), planteó que la utilización de los materiales biológicos no debería dar lugar a ganancias financieras, es ampliamente conocida la rentabilidad de la industria biotecnológica que ha provenido de la investigación. Aunque algunos sectores han planteado buscar la manera de distribuir o compartir los eventuales beneficios, antes es necesario resolver dos aspectos; en primer lugar la propiedad sobre las muestras biológicas y por otra parte la remuneración de la participación en la investigación, la cual en varias legislaciones se encuentra explícitamente prohibida, aunque se considera como lícita la compensación de los gastos inherentes a la participación.

En cualquier caso, y ante la ausencia de normativas claras, el Consentimiento Informado deberá establecer de dónde provienen los fondos que sustentan la investigación (recursos públicos o privados) y la posibilidad de obtener productos patentables o comercializables y si los sujetos recibirán o no beneficios por su participación.

Question ID: 56928

Question Type: Multiple Choice with "All of the Above"

Question Status: Online

Question: ¿Cuáles de los siguientes constituirían riesgos inherentes a la participación en investigación genética?

Answer 1: Estigmatización y limitación al acceso a seguros de salud por pertenecer a un grupo étnico de riesgo para determinada enfermedad.

Answer 2: Ansiedad asociada al conocimiento de predisposición o susceptibilidad a enfermedades para las cuales no existe tratamiento

Answer 3: Discriminación laboral asociada con el conocimiento de riesgo de ciertas enfermedades

Answer 4:

Answer 5:

Correct Answer:**Feedback for correct answer:**

El desconocimiento de los alcances reales de la información genética ha generado entre las personas, el temor a los efectos de esa información, que han sido comparados con los efectos de las enfermedades contagiosas o incurables. Establecer los alcances de la información genética derivada de la investigación es fundamental, para definir aspectos tales como la importancia clínica de los resultados, la confidencialidad, la conveniencia de entrega o no de los resultados de las pruebas a los sujetos participantes y el riesgo de que los resultados puedan ser utilizados para generar discriminación en cuestiones como acceso a la salud, a los seguros o al empleo.

Feedback for incorrect answer:

El desconocimiento de los alcances reales de la información genética ha generado entre las personas, el temor a los efectos de esa información, que han sido comparados con los efectos de las enfermedades contagiosas o incurables. Establecer los alcances de la información genética derivada de la investigación es fundamental, para definir aspectos tales como la importancia clínica de los resultados, la

confidencialidad, la conveniencia de entrega o no de los resultados de las pruebas a los sujetos participantes y el riesgo de que los resultados puedan ser utilizados para generar discriminación en cuestiones como acceso a la salud, a los seguros o al empleo.

Question ID: 55027

Question Type: Multiple Choice/Single Answer

Question Status: Online

Question: Con relación a la confidencialidad de los datos genéticos producto de una investigación, ¿cuál de los siguientes no sería un procedimiento correcto?

Answer 1: Los investigadores deberán incluir en el Consentimiento Informado los métodos que utilizarán para garantizar la privacidad y la confidencialidad

Answer 2: El Consentimiento Informado debe advertir sobre la posibilidad de que la información sea conocida por familiares del participante cuando ésta sea relevante para ellos

Answer 3: Las aseguradoras de salud deberán ser informadas cuando los hallazgos sean importantes para ellas a juicio del investigador

Answer 4: El participante en la investigación podrá exigir la destrucción de las muestras y los datos después de terminada la investigación

Answer 5:

Correct Answer: Answer 3

Feedback for correct answer: Los datos asociados con una persona identificable no pueden ser puestos a disposición de terceros, en especial empleadores, compañías de seguros, establecimientos de enseñanza o familiares; salvo por una razón importante de interés público o cuando la persona haya expresamente consentido.

Feedback for incorrect answer: Los datos asociados con una persona identificable no pueden ser puestos a disposición de terceros, en especial empleadores, compañías de seguros, establecimientos de enseñanza o familiares; salvo por una razón importante de interés público o cuando la persona haya expresamente consentido.

Question ID: 55025

Question Type: Multiple Choice/Single Answer

Question Status: Online

Question: Un grupo de investigación pretende utilizar las muestras en papel de filtro de recién nacidos del laboratorio de una Institución hospitalaria para establecer la prevalencia en la población de un marcador genético. ¿Cuál será el procedimiento correcto en relación con el manejo de estas muestras?

Answer 1: Ubicar a todas las madres de estos niños y solicitar el CI

Answer 2: Estas muestras no pueden ser utilizadas bajo ninguna circunstancia

Answer 3: Deberán manejarse anonimizándolas a través de la asignación de un código

Answer 4: Pueden ser utilizadas para cualquier investigación sin ninguna restricción

Answer 5:

Correct Answer: Answer 3

Feedback for correct answer: Las Pautas CIOM en su numeral 18, <http://www.paho.org/Spanish/BIO/CIOMS.pdf>) establecen que el investigador es quien deberá tomar medidas para asegurar la protección de la confidencialidad de los datos e informar a los participantes de las limitaciones legales o de otra índole en la capacidad del investigador para asegurar la confidencialidad y las posibles consecuencias adversas que se deriven de su quebrantamiento.

Feedback for incorrect answer: Para este tipo de investigaciones el Comité de ética en investigación puede autorizar el no uso de consentimiento informado teniendo en cuenta que se trata de un estudio de no intervención. Las muestras pueden ser usadas para cualquier investigación siempre y cuando esté aprobada la investigación por el Comité de ética en investigación de la institución, lo importante es que el investigador debe tomar las medidas necesarias para asegurar la protección de la confidencialidad de los datos e informar a los participantes de las limitaciones legales o de otra índole en la capacidad del investigador para asegurar la confidencialidad y las posibles consecuencias adversas que se deriven de su quebrantamiento. (Pautas CIOM en su numeral 18, <http://www.paho.org/Spanish/BIO/CIOMS.pdf>)

Investigación Genética - Colombia References

This module has no references.