

Investigación Genética

Autor del contenido

Kenneth Goodman, Ph.D.
Universidad de Miami
Miami, FI

Este módulo consta de 5 secciones y le llevará entre 10 y 15 minutos completarlo.

Introducción

La investigación genética plantea cuestiones éticas que difieren, de muchas maneras, de aquellas que surgen en otros tipos de investigaciones con sujetos humanos. Algunas de estas diferencias son de tipo y algunas de magnitud. Podemos localizar las principales temas éticos bajo las siguientes premisas:



**Privacidad y confidencialidad. Consentimiento informado.
Riesgos de sufrir daños.**

Privacidad y confidencialidad

Los términos "privacidad" y "confidencialidad" no son sinónimos. En general, "privacidad" se refiere a *personas* y "confidencialidad" a *información*. Si, por ejemplo, uno subrepticamente obtiene cierta cantidad de sangre residual del laboratorio de un hospital y la analiza para detectar marcadores de cáncer o mutaciones, se diría que la privacidad de la persona originaria de la sangre ha sido violada. Si, por otra parte, sigilosamente echáramos un vistazo al expediente médico de la persona y nos enteráramos de que tiene cáncer de pecho, habríamos violado su confidencialidad.

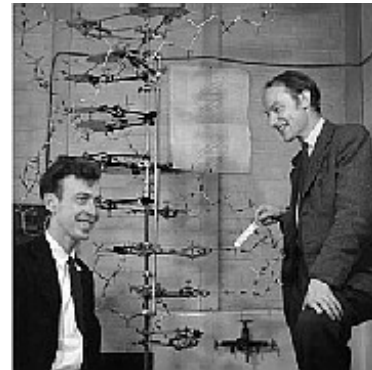


Por cierta cantidad de razones, incluido el riesgo de parcialidad, discriminación y estigma, en ocasiones se considera que la privacidad y confidencialidad genéticas son más importantes que la privacidad y confidencialidad en otros tipos de investigación. Por estos motivos, en ocasiones la información genética se compara con la información sobre las enfermedades sexualmente transmitidas o ciertos problemas de salud mental.

Los investigadores que estén haciendo preparativos para llevar a cabo análisis genéticos deben informar a los sujetos potenciales qué entidades y personas tendrán acceso a los datos. Esto podría incluir a los investigadores de otras instituciones, patrocinadores corporativos, algún gobierno, empleadores, compañías de seguros, etc. Si la información obtenida durante la investigación se va a colocar en el expediente médico de un paciente, esto también debe revelarse. También se debe informar a los sujetos de los riesgos de que un empleador o asegurador tenga acceso a la información genética de un individuo.

A diferencia de la mayoría de los otros tipos de datos de salud, la información genética concierne o se aplica a más de una persona. Analicemos genomas y aprenderemos algo sobre los padres, hermanos e hijos de una persona, y quizás hasta de otros, lo cual significa que una persona podría perder su privacidad y/o confidencialidad incluso si no es la fuente del espécimen o de la información bajo estudio.

Por ejemplo, confirmar un diagnóstico genético del mal de Huntington en una persona, significa también que por lo menos uno de sus padres es portador de este gene y corre el riesgo de desarrollar la enfermedad. Pero el progenitor no es uno de los sujetos de la investigación ni consintió a ella.



La investigación que incluye estudios de seguimiento e intenta identificar correlaciones clínicas requiere que la información exclusiva de un sujeto se vincule a la información genética. Estos vínculos, junto con los aspectos particulares de los protocolos de la investigación, podrían utilizarse para buscar o volver a contactar a los sujetos en el futuro. Estos vínculos y sus usos tienen que revelarse a los sujetos.

Por éste y otros motivos, muchos investigadores buscan desvincular o desasociar los elementos de identificación personales de los datos genéticos o de los especímenes biológicos. La desvinculación exitosa disminuye o elimina ciertas amenazas a la privacidad y a la confidencialidad. Sin embargo, cada vez es más posible tomar incluso datos o especímenes "desvinculados" y utilizar "conjuntos de elementos de identificación sustitutos" (información demográfica, fecha de nacimiento, código postal, código de diagnóstico, etc.) para distinguir o identificar a un individuo en particular. Algunos eruditos cuestionan si las muestras genéticas pueden ser completamente desvinculadas o "anonimizadas".

Consentimiento válido

Por lo general, la investigación ética con humanos exige que se satisfagan tres condiciones. Los sujetos deben:



estar adecuadamente informados. estar libres de coacción o influencia indebida. ser competentes.



Muchos retos familiares con sujetos humanos se basan en preguntas o dificultades que surgen al tratar de satisfacer estas tres condiciones. En el caso de la investigación genética, los retos se amplifican. Por ejemplo:

Es difícil, en el caso de la investigación médica y conductista tradicional, determinar cuánta información es adecuada y, además, qué nivel de complejidad o detalle es adecuado. Estos problemas se ven amplificados en la investigación genética, la cual es difícil de entender para la mayoría de los no científicos. A menudo es poco claro cómo describir los riesgos de daño a los sujetos potenciales. En la investigación genética, los riesgos generalmente no son físicos, sino psicológicos, sociales, económicos, etc. En ocasiones, estos riesgos son más difíciles de presentar y evaluar. En estudios de linaje y de otro tipo, la información recopilada podría afectar a familias enteras, incluyendo a familiares que no deseen conocerla o participar en el estudio. Se requieren precauciones especiales para proteger contra la presión o coacción, o para manejar éstas, así como para comunicar el riesgo correspondiente. Cada vez hay mayor urgencia de incluir la asesoría genética en el proceso de consentimiento para la investigación genética.

El proceso de consentimiento debe tomar en cuenta las preguntas de si los investigadores volverán a contactar a los sujetos, y cuándo. Si se van a desvincular las muestras, y los investigadores no van a informar a los sujetos de ningún resultado, esto debe revelarse. Si los sujetos desean saber los resultados, se les puede instar a someterse a pruebas independientes de la investigación. Si existe la posibilidad de que se vuelva a contactar a los sujetos, pero esto no se tiene previsto, se requiere revelarlo, por los mismos motivos. Si se prevé volver a contactarlos —quizás para medir las correlaciones clínicas subsiguientes— es crucial revelarlo a aquellos que quizás no deseen conocer su condición genética.

En términos generales, a continuación se citan ejemplos de lo que debe revelarse a los futuros sujetos durante el proceso de consentimiento:

El fin de la investigación, en un lenguaje sencillo. Cómo se almacenarán los especímenes y quién(es) tendrá(n) acceso a ellos o a la información que contengan. Si se va a volver a contactar más tarde a las fuentes para comunicarles la información emanada de los hallazgos del estudio. Si las muestras están vinculadas a las fuentes mediante un código o elemento de identificación. (Si una muestra está codificada, está vinculada y por lo tanto no es anónima.) Si la investigación se utilizará para desarrollar productos o ensayos patentados y si el sujeto puede obtener alguna recompensa económica derivada del proyecto.

Riesgos de sufrir daños

Uno de los componentes más difíciles del proceso de consentimiento en la investigación genética es cómo identificar y comunicar los riesgos de sufrir daños. Los daños que podrían ocurrir van de menores a mayores, y de fisiológicos a psicosociales e incluso económicos.



Las extracciones de sangre conllevan el riesgo de causar moretones. El saber que uno se va a someter a una prueba puede causar ansiedad antes y después de la prueba, misma que puede variar con la existencia o disponibilidad de tratamiento. La revelación de los resultados podría resultar en prejuicios 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 podrían enfrentar riesgos similares de sufrir daños.

Puede ser muy difícil evaluar estos riesgos. La "ansiedad" variará con cada individuo y enfermedad, y los riesgos de la investigación genética más frecuentemente citados (pérdida de prestaciones de seguro o salud y discriminación laboral) dependen de la existencia de legislación para evitar dicha discriminación, la cual a su vez varía según la jurisdicción.

Además, la "estigmatización" podría ser bastante vaga, quizás hasta subjetiva. No obstante, cada vez hay más evidencia de que se está asociando a ciertos grupos y subgrupos étnicos con afecciones genéticas. Esta posibilidad debe revelarse a los sujetos potenciales.

Nótese que el concepto de "riesgo" incluye la noción de probabilidad. En otras palabras, los riesgos son inherentemente probabilísticos. Por este motivo, la frase "riesgo potencial" es redundante. Los riesgos son completamente reales, aunque es posible que no ocurran. Algunos opinan que la frase "riesgo potencial" engañosamente disminuye las probabilidades de que un sujeto sufra los riesgos correspondientes.

Muestras biológicas almacenadas

La investigación con muestras biológicas almacenadas permite a los investigadores realizar estudios mucho tiempo después de que la participación del sujeto haya terminado. Es útil considerar la investigación con muestras almacenadas como una de dos tipos:

Retrospectiva, en la cual los investigadores utilizan sangre, tejido, etc., de recolecciones



preexistentes. Prospectiva, en la cual los investigadores recolectan muestras para crear nuevas reservas.

Si la investigación es retrospectiva y se toman las medidas adecuadas para evitar la identificación de los originarios de las muestras, la investigación genética puede continuar sin que el IRB exija que los sujetos individuales otorguen su consentimiento válido. Los beneficios de tal investigación pueden ser bastante valiosos y podrían superar a la violación del principio de obtener consentimiento informado de todos los originarios de muestras biológicas almacenadas. Sin embargo, un IRB tiene que examinar a fondo tales renuncias al consentimiento.

Incluso si regulaciones federales pudieran permitir que se realice una investigación con muestras existentes sin consentimiento, un IRB podría determinar que se requiere consentimiento si el cohorte es pequeño, la afección o el rasgo es estigmatizante y si existe la preocupación de mantener la confidencialidad. Adviértase que si es posible volver a contactar a los originarios, se debe abordar el siguiente problema.

Supongamos que hemos recibido autorización de un IRB para estudiar tejido almacenado sin obtener el consentimiento de las fuentes del tejido. Nuestro protocolo satisface los criterios federales para omitir el consentimiento. Ahora imaginemos que descubrimos una mutación médicamente importante en la muestra de tejido que pertenece al paciente XYZ. Desconocemos quién es el paciente XYZ, e incluso si la persona vive. Pero podemos averiguar la identidad de XYZ debido a que la muestra está vinculada al expediente del paciente mediante un número de código.
¿Deberíamos utilizar el vínculo para localizar y advertir a XYZ? ¿Qué tal si XYZ no desea saber de esta enfermedad, pero de todos modos le decimos? ¿O sí desea saber, pero no le decimos? ¿Qué hacer respecto a los hijos de XYZ? ¿Tenemos el deber de advertirles o informarles? Por lo general, las leyes y regulaciones no abordan estas difíciles cuestiones éticas. Por otra parte, se requiere obtener consentimiento para recolectar sangre o tejido para estudios genéticos futuros.

Los IRB se enfrentan a retos difíciles cuando los investigadores piden permiso para acumular o archivar especímenes biológicos para realizar investigaciones futuras no especificadas. Si los investigadores desean guardar tejido, pero no pueden indicar para qué se utilizará, es difícil obtener consentimiento válido en el momento de reclutar a los sujetos, por lo menos si uno supone que los sujetos deben conocer el propósito de la investigación para consentir a ella.

Es posible informar a los posibles originarios o sujetos que su tejido se almacenará para investigaciones futuras no especificadas, pero cada vez es más difícil. *¿Se utilizarán las muestras para la investigación de la genética del cáncer o para la genética conductista? ¿Se correlacionarán los resultados por raza u origen étnico? ¿Se utilizarán los resultados para desarrollar productos patentados?* Todas éstas son preguntas de las que, cada vez más, los sujetos desean conocer la respuesta antes de consentir a participar en una investigación.

En efecto, el uso secundario de tejidos, o de la información que éstos contienen, se está volviendo uno de los retos más grandes de la investigación genética. Los Investigadores necesitan considerar cuánta información es adecuada al principio, para permitir que se lleven a cabo análisis subsiguientes sin consentimiento adicional.

El crecimiento de la bioinformática, o de la genómica computarizada, hace claro que en el futuro cercano la preocupación no radicará tanto con las muestras biológicas almacenadas, sino con las muestras digitalizadas: datos electrónicos que se pueden almacenar, transmitir y analizar con nueva facilidad y poder.

Revisado el 30 de agosto del 2010 (versión en español)

Investigación Genética - Honduras Questions

This module has no questions.

Investigación Genética - Honduras References

This module has no references.