

MARCO JURÍDICO DE LA PREDICCIÓN DE LA ENFERMEDAD MEDIANTE ESTUDIOS GENÓMICOS

Marta María Sánchez García
Abogada experta en Derecho Sanitario
Asjusa Letramed SL

SUMARIO: 1. Introducción; 2. ¿Qué es el genoma humano?; 3. Proyecto de Genoma Humano: objetivos. La secuenciación del genoma humano; 4. La Medicina Genómica: la predicción de enfermedades; 5. Marco jurídico de la predicción de la enfermedad mediante estudios genómicos. Análisis de la discriminación genética, en especial, en el ámbito laboral y en los seguros médicos.

RESUMEN

Implicaciones jurídicas que conlleva la posibilidad de predecir enfermedades mediante estudios genómicos. Análisis de la discriminación genética, particularmente, en el ámbito laboral y en la contratación de seguros médicos.

1. INTRODUCCIÓN

La descripción de la estructura del ácido desoxirribonucleico (ADN)¹ tuvo una enorme relevancia para el avance de la humanidad. Destacan el esclarecimiento del código genético, las tecnologías de ADN recombinante y las de secuenciación de ADN. Estos avances sentaron las bases para la secuenciación completa del genoma humano, con grandes aplicaciones para la humanidad, particularmente de la medicina a través de la medicina genómica.

En este trabajo se analizan algunas de las implicaciones que el conocimiento del genoma humano tiene en la salud, como la posibilidad de predicción de futuras enfermedades (la identificación de nuevos

genes ha permitido diagnosticar un número creciente de enfermedades y a conocer mejor su historia natural, lo que ha contribuido a mejorar los cuidados de la salud), así como los principales retos legales que dicha posibilidad conlleva, algunos de ellos relacionados con la toma de decisiones sobre estudios genómicos, la confidencialidad de la información genómica, la posibilidad de que dicha información pueda dar lugar a la estigmatización o discriminación de las personas, tanto en su ámbito laboral como en su condición de asegurado, por sus características genómicas².

2. ¿QUÉ ES EL GENOMA HUMANO?

a. El ácido desoxirribonucleico (ADN)

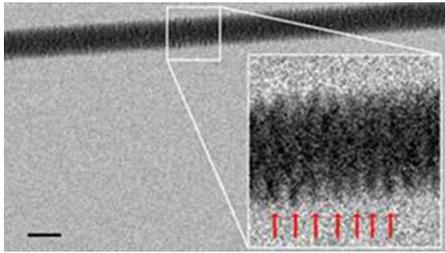
El descubrimiento por el Dr. James Watson de la doble hélice del ADN llevó a una nueva era de la investigación científica³

1 Watson JD, Crick FH. Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid. *Nature* 1953; 171: 737-738.

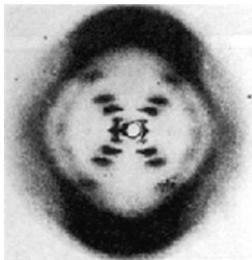
2 Clayton EW. Ethical, legal and social implications of genomic medicine. *N Engl J. Med.* 2003; 349; 562-569.

3 Watson James D. "The Human Genome Project: past, present and future". *Science* 248:44-51, 1990.

Primera imagen del ADN



Primera fotografía del ADN obtenida por difracción de rayos X



Cada una de las células del cuerpo contienen ADN. El ADN es el archivo genético en el que están impresas las instrucciones que necesita un ser vivo para nacer y desarrollarse a partir de la primera célula. Su aspecto se asemeja al de dos hilos entrelazados, al de una escalera retorcida, en la que la información se almacena en la disposición o la secuencia de los travesaños.

Se compone de cuatro tipos de subunidades llamadas bases nucleótidas que son: adenina, timina, citosina y guanina (o letras, según sus iniciales: A, T, C, G). Estas subunidades se emparejan siempre de forma específica: adenina con timina y citosina con guanina). Una secuencia de parejas de estas bases forma un **gen**. Es decir, las secciones de la escalera del ADN que contienen información necesaria para producir proteínas se conocen como genes. Toda la estructura es el genoma de un organismo.

b. El Genoma humano

El genoma humano es la secuencia del ADN de un ser humano, incluidos sus genes. Los genes llevan la información para fabricar proteínas. Estas marcan, entre otras cosas, qué aspecto tiene el individuo, cómo metaboliza la comida o cómo se comporta.



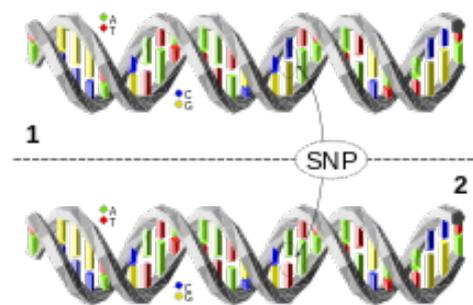
Aunque todavía no se conoce la cifra exacta, se calcula que el genoma tiene entre 20.000 y 30.000 genes. Cuando se empezó a investigar se creía que estaba compuesto de cerca de 100.000 genes, lo que han ido desmintiendo las distintas investigaciones. Para hacernos una idea, el organismo más pequeño conocido, la bacteria "Mycoplasma genitalium" tiene sólo 517 genes. Por el contrario, el ratón tiene 29.000.

Manuel Esteller, Director del Programa de Epigenética del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge, en Barcelona, distingue entre los "**tests genéticos**", que analizan una sola mutación asociada a ciertas enfermedades (como ya se hace rutinariamente para el cáncer hereditario), y la **secuenciación completa del genoma** que "*permite hacer de un tirón todo el análisis del ADN de un individuo*", a un precio cada vez más asequible⁴.

Este descubrimiento cambió el foco de la genética moderna e influenció la dirección de muchas otras disciplinas gracias a la nueva oportunidad de comenzar a explorar los fundamentos de todos los procesos de la vida⁵.

c. ¿Qué son los SNPs?

Los polimorfismos de nucleótidos simples o SNPs, (Single Nucleotide Polymorphism) por sus siglas en inglés, (acrónimo del inglés que se castellaniza como «snips») son los cambios en el orden de las letras y, por lo tanto, en la información genética, que hacen a una persona diferente del resto. Se ha descubierto que ciertos cambios en los mismos pueden predisponer a una enfermedad.



⁴ Diario Médico de 29/1/2009: "*Tenemos que perder el miedo a secuenciar nuestro genoma*".

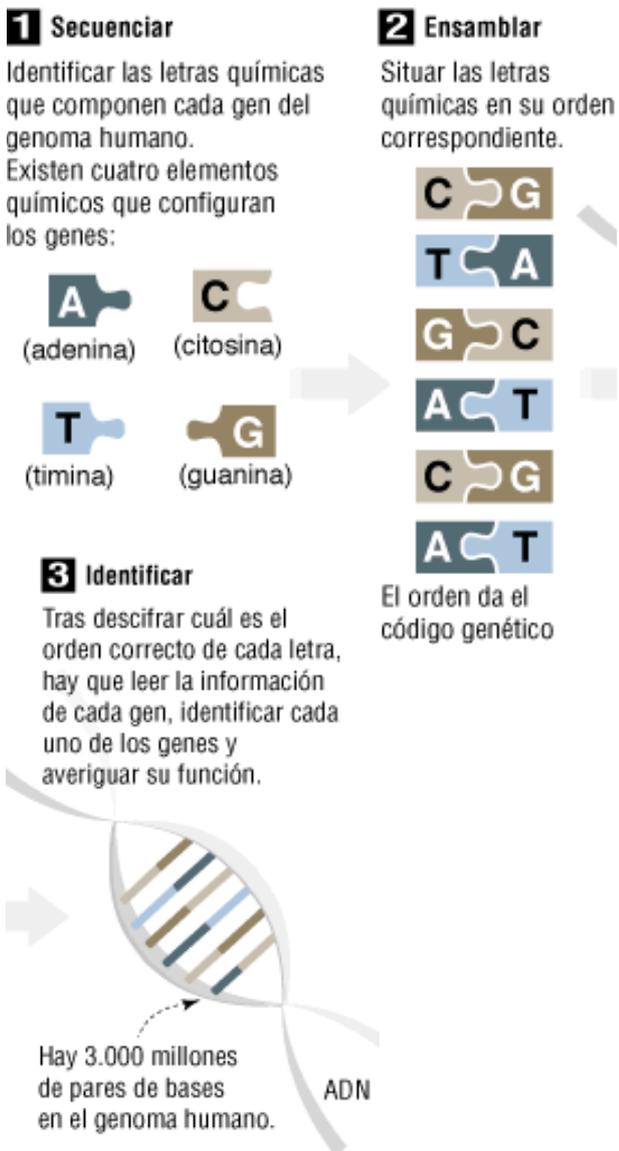
⁵ The Wellcome Trust What is DNA?. http://www.wellcome.ac.uk/7en7imagine/DNA_what.html

d. ¿Qué es un biochip genético?

Es una placa de poco tamaño que funciona como el microchip de un ordenador. Contiene fragmentos de genes distribuidos en filas y columnas. Si se deposita en una superficie una muestra biológica, el biochip interacciona, marcando el material genético (según si está activado o no) con distintos colores. Este cambio en el color lo interpreta el ordenador permitiendo diagnosticar enfermedades o la predisposición a padecerlas.

3. PROYECTO DE GENOMA HUMANO: OBJETIVOS. LA SECUENCIACIÓN DEL GENOMA HUMANO.

Fases del genoma humano



a. El Proyecto de Genoma Humano (PGH)

Durante siglos los científicos han explorado y construido mapas de la tierra, de los océanos, del cielo, con la expectativa de aumentar nuestro conocimiento sobre el medio ambiente en el que vivimos.

Así mismo, el Proyecto de Genoma Humano (PGH) ha servido para explorar nuestro mapa genético y conocer los “recursos” que pueden contribuir a entender y mejorar nuestras vidas⁶.

Sin duda, el Proyecto de Genoma Humano (PGH) constituye uno de los avances científico-tecnológicos más grandes con los que se ha enfrentado la humanidad. Si bien se inició, oficialmente, en 1990, resulta fundamental reconocerlo en el contexto de su evolución.

I. Antecedentes

El proyecto empezó a gestarse en la década de los 80 del siglo XX y uno de sus instigadores fue James Watson, que en los años 50, junto con Francis Crick, había descubierto la estructura del ADN. La idea, muy ambiciosa para la época, era leer todas sus letras.

En 1990 se inicia oficialmente el Proyecto de Genoma Humano (PGH), con financiación estatal.⁷ En 1991 se establecen los primeros centros destinados a secuenciar el genoma humano en EEUU.

En 1993 Jerry Hall clona un embrión humano y en 1995 **Craig Venter** ofrece un método de secuenciación más rápido y, junto a Hamilton O. Smith, trazan el genoma de la bacteria “Haemophilus influenzae”.

En 1996 Ian Wilmut clona a la oveja Dolly. Comienzan los primeros proyectos piloto de secuenciación del genoma humano en EEUU. En 1997 se secuencia el genoma del “E. Coli”.

En 1998 Verter se pasa a la Compañía Celera que pretende secuenciar el genoma humano en tres años.

⁶ National Human Genome Research Institute: <http://www.genome.gov>.

⁷ El PGH fue patrocinado, en su mayoría, por el Gobierno de los EEUU, a través de su Departamento de Energía y de los Institutos Nacionales de Salud. Estuvo, inicialmente, bajo la dirección de James Watson, transfiriéndose, posteriormente, esta responsabilidad a Francis S. Collins, Director del Instituto de Investigaciones sobre el Genoma Humano.

Se secuencian el primer genoma completo del gusano “Caenorhabditis elegans”. Se incorporan 30.000 genes al mapa del genoma humano.

En 2000 Craig Venter y Gerald M. Rubin secuencian el genoma de la mosca de la fruta: “Drosophila melanogaster”.

II. El Borrador del Proyecto de Genoma Humano

El 26 de junio de 2000, **Craig Venter y Francis Collins** anuncian el logro científico que ha marcado muchas pautas de investigación en los últimos años: el primer borrador del genoma humano. La información del genoma será de libre acceso, prohibiendo una Orden “la discriminación genética” en el lugar de trabajo en EEUU.

El Borrador del Proyecto de Genoma Humano fue un evento científico de máximo nivel. Desde el principio supuso un desarrollo tecnológico muy importante en cuanto a la computación, genética molecular, capacidad de análisis genético y secuenciación.

III. Proyecto de Genoma Humano

La publicación del genoma humano el 12 de febrero de 2001 supuso uno de los hitos más importantes de la historia de la Ciencia.

La revista “Science”, estadounidense, se hace eco de los resultados de la compañía privada Celera Genomics, presidida por Craig Venter y la revista británica “Nature”, hace lo propio con los resultados del consorcio público internacional Proyecto Genoma Humano, liderado por Francis Collins.

En 2002 se completa y publica el genoma del ratón y la rata.

El logro del PGH consistió, fundamentalmente, en determinar la secuencia completa del genoma humano y la elaboración de un mapa que ubica cada gen dentro de los 23 pares de cromosomas en que se organiza el genoma humano.

El impacto que ha tenido en la investigación de los últimos años ha sido espectacular hasta el punto de que hablamos ya de la «era post-genómica» de la Biomedicina.

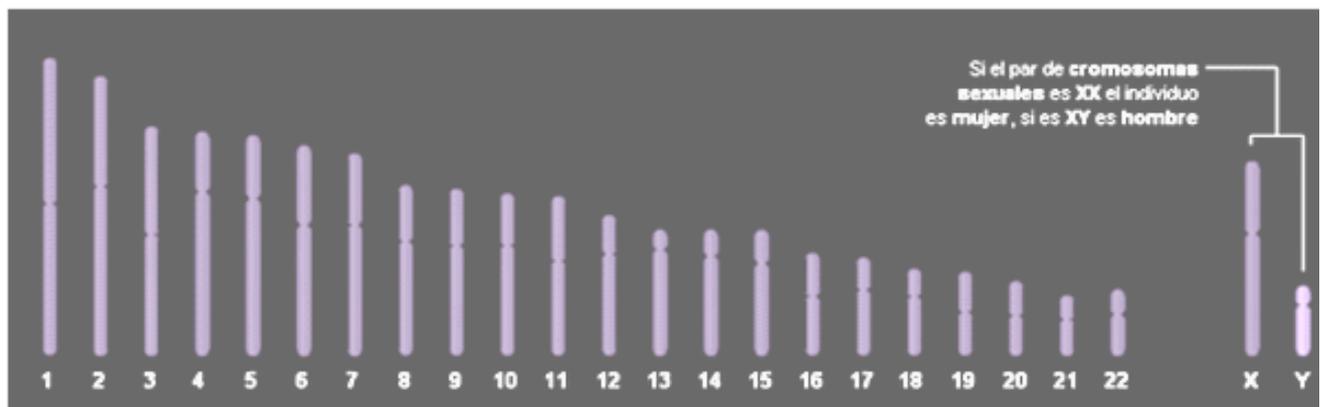
b. La secuencia del genoma humano: ¿hacia una nueva era?

La decodificación del genoma humano, o la secuencia casi completa del ADN, se anunció el 14 de abril de 2003. Un Consorcio internacional, formado por científicos de seis países (EEUU, Reino Unido, Francia, Alemania, Japón y China), descifra la secuencia casi completa del genoma humano (99,9%)⁸ o “libro de la vida”, dos años antes de lo previsto.

Desde entonces los científicos han trabajado para comprender cómo funciona cada gen y cómo se coordina con los otros genes. Se considera que el genoma humano puede contener entre 20.000 y 30.000 genes⁹

⁸ Se obtuvo la totalidad de la secuencia de la molécula del ADN con una gran exactitud, con menos de un error por cada 10.000 letras. Únicamente, el 0,01% de la cadena no pudo secuenciarse con la tecnología disponible.

⁹ Es una cifra mucho más baja de la esperada y sorprende que un organismo tan avanzado como el ser humano pueda funcionar con tan pocos genes. Para que nos hagamos una idea, una mosca tiene unos 13.700 y un gusano unos 19.000. Hay animales muy sencillos que nos superan en número de genes, como el erizo de mar (23.000) o el ratón (29.000). E incluso vegetales como la Arabidopsis thaliana tiene 25.500 genes, o el arroz del que se cree que tiene cerca de 50.000. Estas estadísticas dejan claro que, en lo que se refiere al genoma, las estadísticas no importan y que más genes no nos vuelven, necesariamente, más evolucionados.



Como resultado del PGH se obtuvo la secuencia completa de los 3.200 millones de nucleótidos o “letras” (A,G,T,C) que lo componen, el mapa que ubica a los 30.000 genes que ahí se albergan. Además, **se demostró que los seres humanos compartimos el 99,9% de esta secuencia. El 0,1 % restante varía entre cada individuo**, siendo las variaciones más comunes aquéllas en las que cambia una sola letra, es decir, los polimorfismos de un solo nucleótido, conocidos como SNPs (pronunciados snips) por sus siglas en inglés. De manera que algunos individuos podemos tener una “T” en determinada posición del genoma donde otros tienen una “G”. El número de posibles combinaciones que resultan de la variación genómica, da como resultado que cada miembro de nuestra especie tenga características genómicas únicas. La individualidad genómica da lugar a la individualidad bioquímica, responsable de la predisposición a padecer ciertas enfermedades.

Fue un hito tecnológico que abría un sinfín de posibilidades de investigación genética y biomédica ya que determinaba la secuencia de todo el genoma y, por tanto, delimitaba la posición de todos los genes del ser humano. La rapidez con la que ha evolucionado la tecnología en los últimos años ha permitido multitud de análisis genéticos y su asociación con problemas de salud, permitiendo conocer una lista detallada de las piezas que constituyen nuestros genes, las letras de un libro que estamos aprendiendo a leer.

La secuenciación completa del genoma humano tiene grandes implicaciones para la humanidad¹⁰, particularmente para la Medicina, a través de la Medicina Genómica, Proteinómica, la Biomedicina y la Genética clínica, desarrollando el conocimiento de enfermedades poco estudiadas, nuevos fármacos (Farmacogenética), diagnósticos fiables y rápidos.

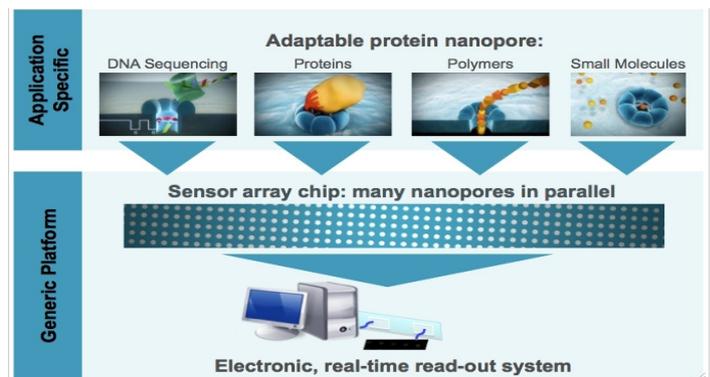
10 Patricio Manque, Tecnólogo Médico de la Universidad de Antofagasta y Doctor en Microbiología e Inmunología de la Escuela de Medicina de la Universidad Federal de Sao Paulo (Brasil) señala que “si el costo inicial de la secuencia del genoma humano fue de 3 mil millones dólares, hoy en día vale alrededor de 1000 dólares. Por primera vez surgió el concepto de «digitalizar la vida», es decir, saber todos los genes de cada uno de los organismos. Estamos secuenciando plantas, animales, incluso organismos que desaparecieron, secuenciamos, por ejemplo, el mamut, estamos secuenciando personas para saber las diferencias entre las distintas razas, los diferentes lugares geográficos. Ahora sabemos por qué la gente que vive en el Himalaya tiene mejor tolerancia al oxígeno. A partir de ese conocimiento podemos realizar mejores terapias, optimizar la agricultura, desarrollar vacunas de interés veterinario para el área productiva...lo que va a permitir potenciar un desarrollo económico muy importante.(Entrevistas de Explora: <http://www.explora.cl>: “El estudio del genoma y sus beneficios para la Humanidad”).

Por lo que se refiere al coste económico de la secuenciación del propio genoma, hemos de señalar que la nueva generación de tecnologías para secuenciar el ADN de una persona, está revolucionando el campo de la genómica humana. Si la secuenciación del genoma del científico Craig Venter, con los métodos tradicionales, tuvo un coste de casi 100 millones de dólares, obtener el ADN de James Watson fue más barato (un millón de dólares en 2008), gracias al sistema 454, capaz de leer cada unidad de ADN de forma más rápida, completa y fiable.

El perfeccionamiento de las técnicas de secuenciación ha determinado un considerable abaratamiento de la secuencia del genoma.

Gracias al desarrollo que se ha producido en las técnicas de secuenciación de ADN durante los últimos años, la obtención de secuencias de ADN ha dejado de ser una técnica destinada exclusivamente a la investigación científica. Por ello, la secuenciación de ADN, que hace años era una técnica extraordinariamente costosa en tiempo y en dinero, se ha convertido en una rutina que se aplica en los laboratorios de diagnóstico genético, pudiéndose realizar en pocos días, lo que permite diagnosticar enfermedades genéticas con relativa facilidad.

Se pretende que, quien lo desee, pueda tener en su casa, en poco tiempo, una copia de su material genético. La cartografía genética ya está al alcance del gran público. Decenas de compañías ofrecen, a través de internet, perfiles genéticos personalizados a partir de poco más de 600 euros. Lo que hace unos años era un privilegio de las moscas de fruta y de unos pocos organismos vivos, hoy tiene aplicaciones comerciales que van desde la salud al Derecho



pasando por la genealogía ¹¹.

11 A empresas que operan en internet como deCODEme

Sin embargo, no se hicieron esperar los reproches de los expertos hacia los perfiles genómicos que se ofrecen indiscriminadamente en internet. Se cuestiona que se entregue información muy técnica un público no especializado, provocando equívocos o falsas incertidumbres. Piénsese, por ejemplo, con la información relacionada con el riesgo de padecer Alzheimer. ¿Tiene sentido revelar a alguien con décadas de antelación que va a padecer una enfermedad frente a la que no existe tratamiento?

Por esta razón. Juan Ignacio Lao, genetista clínico y Director Médico de SabioBbi, no incluye el Alzheimer entre los riesgos examinados porque, señala, “*nuestro biochip contempla enfermedades sobre las que podemos actuar*”¹².

Por tanto, las críticas a la comercialización de estudios genómicos indiscriminados se centran tanto en: su falsa certidumbre sobre enfermedades que cree no va a padecer cuando puede acabar sufriendolas por el juego de otros genes o factores medioambientales; los análisis no contemplan la evolución del riesgo con la edad; la falta de «consejo genético»¹³, ya que sin un médico que explique el riesgo de padecer enfermedades incurables, el estrés causado al paciente resulta intolerable¹⁴

o 23andME, o que ofrecen sus servicios sólo en EEUU, se suman compañías como la española SabioBbi. En el caso de la primera basta con entrar en su sitio web, registrarse y, a cambio de unos 600 euros, envían al consumidor un kit con dos bastoncillos, que deben frotarse en la cara interior de la mejilla y remitirlo a su sede en un sobre prepagado. Al cabo de tres o cuatro semanas se avisa al interesado que puede acceder a los resultados de su estudio genómico en internet a través de una clave privada. SabioBbi, en cambio, contempla una entrevista personal. Esta empresa realiza análisis genómicos a cambio de unos 800 euros mediante diferentes biochip (soporte físico que permite múltiples análisis con una sola muestra de saliva: Agingchip: antienviejamiento, ExecutiveChip: para prevención de enfermedades de ejecutivos y SportChip: mide el potencial deportivo y el riesgo de muerte súbita. (Diario Médico de 1/6/2008: “*Aterrizan los mapas genéticos de la salud*”).

12 Diario Médico de 1/6/2008: “*Aterrizan los mapas genéticos de la salud*”.

13 La Ley de investigación Biomédica de 2007 define en su art. 3e) el «Consejo genético» como: “*El procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribado genéticos e incluso en ausencia de los mismos*”. Dicha regulación se completa con lo dispuesto en el art. 55 de dicha Ley. Igualmente, el art. 47 de dicha Ley, al regular la información previa a la realización de análisis genéticos con fines de investigación en el ámbito sanitario, señala que, antes de que el sujeto preste su consentimiento en los términos previstos en el art. 48, deberá recibir la siguiente información por escrito: 6º. «*Compromiso de suministrar consejo médico una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis*»(art 47).

14 La polémica estalló a comienzos de 2008 cuando “The

Al mismo tiempo, asistimos aun gran desarrollo tecnológico de las herramientas informáticas que se emplean en el análisis e interpretación de dichas secuencias, lo que se conoce como **Bioinformática o Biología computacional**, lo que ha conducido al desarrollo de un gran número de aplicaciones médicas del análisis del ADN, como el diagnóstico molecular de las enfermedades genéticas.

Para responder a la necesidad de comunicación entre los científicos que trabajan en varios centros de secuenciación de ADN y garantizar el acceso público a las bases de datos de las secuencias de ADN se crea el llamado Centro Nacional para la Información Bioconológica (NCBI).

4. LA MEDICINA GENÓMICA: LA PRE-DICCIÓN DE ENFERMEDADES

La Medicina Genómica es la aplicación del conocimiento del genoma humano a la práctica de la Medicina.

Ya se contaba con análisis (tests genéticos) que permitían detectar desórdenes hereditarios como la hemofilia o la fibrosis quística, enfermedades llamadas «monogénicas» porque dependen de la presencia de un gen determinado.

Pero desde que se secuenció el genoma humano, la información genómica permite vincular la presencia de varios genes con **la propensión a padecer ciertas enfermedades, llamadas «multigénicas o poligénicas» o «multifactoriales»**¹⁵, como

Times” reveló que algunas empresas norteamericanas que operaban en internet ofrecían extensos resúmenes a sus clientes sobre su información genómica sin ningún criterio médico. Así, muchas personas se enteraron de que tenían propensión a padecer Alzheimer y que no podían hacer nada para evitar la enfermedad, lo que abrió un fuerte debate ético, aconsejando algunos genetistas, como el Dr. Lao, que en los resultados de los análisis genómicos sólo se contemplaran “*enfermedades sobre las que podemos actuar*”, para evitar fatalismos.

15 Mediante la Medicina predictiva se pueden diagnosticar dos tipos de enfermedades: las «monogénicas», fácilmente identificables por el gen que las provoca; y las «poligénicas» en cuya aparición intervienen varios genes. Por ejemplo, se pueden encontrar los genes que regulan el nivel de colesterol en sangre (unos veinte). Determinadas combinaciones de variedades de estos genes sitúa el individuo en un grado de riesgo de padecer enfermedades de las arterias coronarias y ataques cardíacos. Si, además, lleva el sujeto una alimentación rica en grasas animales y una vida sedentaria (también influyen, por tanto, factores externos como el modo de vida y la alimentación) es muy posible que muera de infarto antes de los cincuenta años. La meta es conocer, exactamente, qué combinaciones de genes son especialmente peligrosas y en esto juega un papel muy importante el

la osteoporosis, el riesgo cardiovascular, las enfermedades hepáticas, la enfermedad del Alzheimer¹⁶, enfermedad de Gaucher¹⁷, la enfermedad de Huntington¹⁸, el Síndrome de Marfan¹⁹ y muchas otras.²⁰

Estos son algunos ejemplos de enfermedades que se han podido diagnosticar gracias al conocimiento de las secuencias genéticas tras la secuenciación del genoma humano por el Proyecto de Genoma Humano, que permite realizarlo de manera presintomática.

La Genómica aplicada a la salud pública se define como la aplicación responsable y efectiva del conocimiento genómico a la política de salud pública y los servicios sanitarios²¹.

La Genómica tiene un enorme potencial para mejorar la atención sanitaria²².

Proyecto de Genoma Humano.

16 Es una enfermedad degenerativa que destruye el cerebro, haciendo que los enfermos pierdan la memoria y el juicio. El único método seguro para diagnosticar la enfermedad de Alzheimer se encuentra en la autopsia, pero se ha sabido que puede ser de origen genético en un 20% de los casos. Gracias al PGH se han localizado marcadores para el Alzheimer de origen genético en los cromosomas 1, 14, 19 y 21.

17 Esta enfermedad se produce por una mutación en el gen que codifica la enzima glucocerebrosidasa, que se localiza en el cromosoma 1. En los enfermos de Gaucher, los glucocerebrósidos no pueden ser descompuestos y se acumulan en el hígado, bazo y médula ósea. Gracias al PGH se pudo realizar la primera terapia efectiva contra esta enfermedad, inyectando la enzima sintetizada en *Escherichia coli* en la sangre de los enfermos. Esto detiene el avance de los síntomas y, en muchos casos, los revierte.

18 Se trata de una enfermedad degenerativa que conduce a un deterioro mental que termina en demencia. Normalmente de presenta entre los 30 y 50 años. Presenta una enfermedad autosómica dominante, es decir, si uno de los padres la padece, sus hijos tienen el 50% de probabilidades de padecerla. En 1993 se consiguió aislar el gen que la provoca. A través del PGH se investigó su tratamiento y cura.

19 Es una enfermedad congénita que afecta a numerosos órganos y sistemas, incluyendo el esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos. Se caracteriza por un crecimiento anormal de las extremidades, una dislocación parcial del cristalino, anomalías cardiovasculares, y otras deformidades. También es una enfermedad autosómica dominante, por lo que los descendientes tienen el 50% de posibilidades de padecerla. Está asociada al gen FBN1, localizado en el cromosoma 15.

20 Diario Médico de 1/6/2008. "Aterrizan los mapas genéticos de la salud".

21 La estrategia sanitaria de la Unión Europea exige la integración de conocimientos y tecnologías genómicos en determinados ámbitos. Por esa razón existe una Red Europea de Genómica Aplicada a la Salud Pública (PHGEN). PHGEN está elaborando las directrices adecuadas para garantizar la calidad respecto a la oferta o el uso de información y tecnologías de genómica aplicada a la salud pública.

22 El científico John Craig Venter, en su Ponencia titulada "Project of de human genome: .Perspectivas en el siglo

Así, puede proporcionar una mejor comprensión de las causas de las enfermedades y de cómo se desarrollan en cada individuo y también puede utilizarse para alcanzar una medicina a medida, más individualizada, que reduzca los efectos secundarios²³.

En la Medicina Genómica, también denominada **personalizada** porque adapta la atención médica a la estructura genética única de cada individuo, con la información que resulta de secuenciar el genoma, se invita al paciente a cambiar de hábitos. Con el genoma podemos saber hasta qué tipo de ejercicio le funciona al paciente; si se detecta el riesgo de alguna enfermedad, indicar su revisión por el especialista; prevenir enfermedades a través de un mapa genético revelado, principalmente el cáncer, el envejecimiento celular, o las enfermedades del sistema inmune (esclerosis múltiple, artritis reumatoide)²⁴.

Prácticamente todas las enfermedades tienen componentes genéticos constitutivos o adquiridos. Podremos comprender mejor muchas enfermedades si determinamos: los patrones genéticos en los que

XXP, señala: "si se conociese el genoma humano de todos los españoles el sistema público de salud cambiaría totalmente. A diferencia de otros avances científicos, aplicar el genoma será una de las pocas formas de reducir el gasto sanitario y, al mismo tiempo, mejorar la calidad de esta asistencia ya que a partir del genoma humano vamos a aprender cómo prevenir muchas enfermedades, qué fármacos van a funcionar y cuándo se van a producir sus efectos secundarios, cambios en la forma de hacer vacunas y nuevas medicinas. En el futuro de descodificará el código genético al nacer, la ventaja es que no hace falta secuenciar el genoma más que una vez". (Diario Médico de 19/5/2009).

23 Buenos exponentes, a los que remite Fowler, Director de Salud Pública de Genomics England, el centro británico que impulsa el Proyecto de los 100.000 Genomas, son el tratamiento del cáncer de mama a partir de la determinación del gen HER2, la programación de sesiones radioterápicas atendiendo al perfil genómico del paciente, el uso del genoma completo para diagnosticar las enfermedades raras, o las enfermedades infecciosas permitiendo identificar la fuente y naturaleza de los brotes (Diario Médico de 4/11/2014: "La Genómica ha de salir del centro especializado." "Proyecto de los 100.000 genomas").

24 Patricio Manque, Tecnólogo Médico de la Universidad de Antofagasta y Doctor en Microbiología e Inmunología de la Escuela de Medicina de la Universidad Federal de Sao Paulo (Brasil) encabeza una investigación para el análisis de los genes involucrados en el cáncer de pulmón y en enfermedades neurodegenerativas como Alzheimer, Parkinson, esclerosis lateral amiotrófica. Al analizar los beneficios del genoma y de la Genómica para la humanidad señala: "Los más importantes beneficios están asociados a la salud: la posibilidad de predecir una enfermedad, así como el mejor tratamiento para cada persona, así como los riesgos que puede tener ante una enfermedad, recomendando cambios conductuales, así como predecir la respuesta a ciertos fármacos, lo que nos permite recomendar el mejor fármaco y la mejor dosis. (Entrevistas de Explora: <http://www.explora.cl>: "El estudio del genoma y sus beneficios para la humanidad").

se basa la predisposición a la enfermedad, así como las mutaciones genéticas somáticas adquiridas en las que se basa una enfermedad concreta y que configuran su fenotipo clínico específico como, por ejemplo, el cáncer. Lo que la Medicina genómica pretende es evitar que se ponga en marcha el detonador de dicho componente genético que pueden ser medicamentos, alimentos, infecciones, cambios en el estado inmunológico etc.

Esta información puede utilizarse para diagnosticar enfermedades así como para identificar nuevos tratamientos o medicamentos (**farmacogenética**) destinados a tratar más específicamente una enfermedad. Las pruebas genómicas proporcionan información sobre la predisposición individual a una variedad de enfermedades y los patrones genéticos de protección frente a algunas de ellas, lo que constituye la base de la prevención, el tratamiento médico y la atención personalizadas

Después de que el 14 de abril de 2003 se anunciara la culminación del Proyecto Genoma Humano²⁵ mediante su secuenciación, se demostró que los seres humanos compartimos el 99,9% de esta secuencia de ADN. El 0,1% restante varía entre cada individuo, ayudando a explicar las diferencias genéticas, siendo las variaciones más comunes aquéllas en las cuales cambia una sola letra, conocidas como SNPs (Single Nucleotide Polymorphism) por sus siglas en inglés. Es posible que diferentes personas tengan variaciones en genes específicos y que algunas personas tengan genes ausentes en otras. Estos genes específicos pueden aumentar la propensión a padecer una enfermedad o proporcionar protección contra la misma. Es decir, los científicos hallan sutiles diferencias en los genes que provocan grandes diferencias en la salud individual de los ciudadanos, lo que permitirá prevenir, diagnosticar y tratar muchos tipos de enfermedades. La Medicina Genómica describe estos esfuerzos²⁶.

Quizás el avance más vistoso para el público no especializado son los GWAS, los **Genome-Wide Association Studies** (literalmente, estudios de asociación a lo ancho de todo el genoma). Los solemos ver bajo titulares que anuncian que se han descubierto “los genes del infarto”, “las variaciones genéticas que aumentan el riesgo de autismo” o “el mapa genético de la esquizofrenia”.

25 Collins FS, Green ED, Guttmacher AE, Guyer MS. A vision for the future of genomics research. *Nature* 2003; 422:835-847.

26 Revista de la American Medical Association, JAMA, 10 de abril de 2013, Volumen 309, número 14.

Esto significa que se han logrado secuenciar fragmentos del genoma de centenares de personas usando equipos de nueva generación capaces de leer mucho ADN en poco tiempo. Concretamente, buscan pequeñas variantes en los genes (SNPs), responsables de que, a pesar de que todos los humanos compartimos los mismos genes, no hay dos personas con el mismo ADN (exceptuando los gemelos). Después se usan complejos algoritmos estadísticos para correlacionar esas variantes con la enfermedad que queremos estudiar. Los GWAS sirven para indicarnos genes que pueden estar implicados en una enfermedad, pero no establecen una relación exacta al 100% sino una “**valoración de riesgo o predisposición a padecer una enfermedad**”.

Es decir, el gran número de posibles combinaciones de SNP da lugar a la individualidad genómica—cada persona tiene unas características genómicas únicas— que determinan su riesgo de padecer enfermedades como diabetes mellitus, osteoporosis, asma, infarto agudo de miocardio, hipertensión arterial, cáncer²⁷, algunas enfermedades infecciosas, tuberculosis, Parkinson, Alzheimer, trastornos cardiovasculares²⁸, entre otras, así como su variabilidad en la respuesta de medicamentos de uso común.

La medicina genómica, que está orientada a la identificación de las variaciones en el genoma humano **de individuos ya nacidos**²⁹, determina el riesgo de padecer enfermedades multifélicas, es decir, incluye el conocimiento y análisis de las secuencias del ADN que incrementan el riesgo o susceptibilidad de

27 El cáncer se postula como una de las patologías con muchas posibilidades de beneficiarse “de pleno” de las terapias personalizadas: ya no sólo es el órgano en el que se produzca el tumor sino las vías moleculares que intervienen en el mismo.

28 El Profesor David Bueno, Profesor e investigador de Genética de la Universidad de Barcelona señala que los avances más espectaculares se han producido en la interpretación de cómo funciona el genoma humano y de cómo se regula la actividad de sus genes. A través del proyecto ENCODE (“Enciclopedia de los elementos del ADN”) y el establecimiento del mapa del genoma humano, que incluye todas las modificaciones del ADN y de las proteínas implicadas en su funcionamiento, se descubre que algunas de estas modificaciones están implicadas en el cáncer, el Parkinson, el Alzheimer. (Diario Médico: *¿Se han cumplido sus expectativas?*).

29 La Medicina genómica no guarda relación alguna con la clonación de seres humanos, ni con la manipulación de células madre, ni con los procedimientos de reproducción asistida, ni tampoco con la manipulación de embriones humanos. Más aún, no está dirigida a la selección de embriones con determinadas características genéticas, sino a establecer recomendaciones sobre el estilo de vida de individuos ya nacidos.

desarrollar enfermedades multifactoriales³⁰, así como el estudio de su frecuencia, dando lugar a una práctica médica más individualizada, más preventiva y más predictiva³¹.

Esta nueva disciplina ofrece grandes beneficios para el cuidado de la salud dado que permitirá identificar a los individuos con el riesgo de desarrollar enfermedades antes de que aparezcan los síntomas, y así evitar o retrasar sus manifestaciones, complicaciones y secuelas³².

En mayo de 2008 JOHN MÜLLER aceptó voluntariamente someterse a un análisis genómico que evaluara su riesgo ante diversas enfermedades. Los análisis, realizados por la Compañía SabioBbi bajo las órdenes de su director médico, el genetista clínico Juan Ignacio Lao, publicados el 1 de junio de 2008, mostraron su clara predisposición a padecer osteoporosis, obesidad, hipertensión arterial, una gran sensibilidad al humo del tabaco, un riesgo alto de sufrir procesos inflamatorios o padecer hipertrofia del ventrículo izquierdo del corazón, riesgo bajo de padecer enfermedades vasculares (trombosis) así como cáncer de próstata, ictus hemorrágico (pese a que su padre lo sufrió) y síndrome metabólico, y riesgo medio de sufrir estrés ambiental.³³

30 Según el investigador Santiago Rodríguez de Córdoba *“la medicina personalizada o genómica puede utilizarse en enfermedades que pueden distintos cursos y para ver la respuesta a diferentes tratamientos, como es el caso del síndrome hemolítico urémico. Se trata de una patología compleja por tener muchos genes implicados y, en muchos casos, coinciden en el mismo paciente mutaciones de distintos genes, por lo que una filiación molecular personalizada del paciente permite saber su evolución, si va a llegar al fracaso renal y si, en ese supuesto, conviene hacer trasplante o no.”*

31 Guttmacher AE, Collins FS: Genomic medicine: a primer. N. Engl J Med 2002; 347: 1512-1520.

32 El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III, ha presentado el Ciberex Exome Server, una colección de exomas de individuos sanos españoles puesta en marcha para ayudar a los investigadores de nuestro país a mejorar sustancialmente la clasificación de variantes genéticas potencialmente patogénicas. El exoma es la parte del genoma que se acaba traduciendo en proteínas. Al secuenciarlo, en cada individuo se encuentran multitud de variantes, la inmensa mayoría de las cuales no son responsables de enfermedades. Por tanto, es necesario un proceso de filtrado que distinga las variantes neutras de las que puedan tener un efecto patogénico. (Diario Médico de 20/5/2014: *“España pone en marcha la segunda fase de datos de genoma del mundo”*).

33 John Müller escribió, tras conocer los resultados genómicos: *“No sé si el informe de SabioBbi me hubiera obligado a cambiar mi estilo de vida. Éste ya había cambiado durante años antes del análisis, cuando dejé de fumar en 2002, pero, probablemente, hubiera sido un potente elemento de convicción”*. (Diario Médico: *“Análisis genéticos: regreso al futuro”*).

¿Significaba que se pueden descartar las enfermedades calificadas de «riesgo bajo», despreocupándonos, o que deberíamos preocuparnos por el necesario desarrollo de las enfermedades de «riesgo alto»? No al 100%, puesto que, según el Dr. Lao, *“la magnitud final del riesgo puede verse afectada por otros genes y el efecto final dependerá del equilibrio entre éstos y el resto de los factores de riesgo (medioambientales etc.)”*.

Principales genes individualizados en diferentes regiones de cromosomas, causantes de enfermedades

	CROMOSOMAS
1.- ENFERMEDAD DE GAUCHER Falta el gene GBA, una enzima que degrada ciertas grasas.	
2.- SINDROME DE WAARDENBURG Falta el gene PAX-3, causante de sordera. Cada ojo es de diferente color.	
3.- ENFERMEDAD DE von HIPPEL-LINDAU Falta el gene VHL, lo que causa una formación anormal de los vasos sanguíneos.	
4.- ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Falta del gene causa demencia.	
5.- DISPLACIA DISTROFICA Falta del gene, causa deformación de manos y pies.	
6.- ATROFIA ESPINOCEREBRAL Falta del gene SCA1 causa torpeza por la alteración del cerebelo.	
7.- FIBROSIS QUISTICA Falta del gene produce mayor densidad del mucus en los pulmones y páncreas.	
8.- SINDROME DE WERNER Un gene defectuoso, causa envejecimiento prematuro.	
9.- MELANOMA MALIGNO Es más frecuente en personas que les falta el gene represor de tumores CDKN2.	
10.- NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLE Falta del gene MEN2A causa tumores del tiroides y glándula adrenal	
11.- CANCER El oncogene Harvey RAS predispone a cánceres comunes.	
12.- FENILQUETONURIA Déficit del gene pha, causa retardo mental por bloqueo de la metabolización de Fenilalanina.	
13.- CANCER DEL PECHO Por defecto del gene BRCA2, se incrementa el riesgo de cáncer del pecho.	
14.- ENFERMEDAD DE ALZHEIMER Falta del gene AD3, que está relacionado con el desarrollo de placas en el cerebro.	

15.- SINDROME DE MARFAN Anormalidad del gene FBN1, que causa debilidad del tejido conectivo, con potencialidad de ruptura de vasos.	
16.- ENFERMEDAD POLIQUISTICA RENAL Falta del gene PKID 1 lleva a la formación de quistes con falla renal.	
17.- CANCER Mutación del gene p53 que incrementa la vulnerabilidad para el cáncer. El gene BRCA1 predispone al cáncer del pecho.	
18.- CANCER DEL PANCREAS Daño del gene DPCA4, acelera el cáncer del páncreas.	
19.- ENFERMEDAD CARDIACA CORONARIA Defecto del gene para la apoproteína E, eleva los niveles de colesterol sanguíneo, predispone a la formación de placas arteriales	
20.- INMUNODEFICIENCIA SEVERA COMBINADA Anormalidad del gene que codifica la adenosin deaminasa (ADA), con lo que se destruye la inmunidad.	
21.- ENFERMEDAD DE LOU GEHRIG Enfermedad atrofiante por defecto del gene que codifica para la superoxidismutasa (gene SOD 1).	
22.- SINDROME DE DIGEORGE La anomalía del gene DGS gatilla defectos cardiacos y cambios faciales.	
X.- DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Gene DMD anormal gatilla una degeneración muscular.	
Y. - DESARROLLO TESTICULAR Gobernado por el gene "factor de determinación testicular".	

Por tanto, la Medicina genómica o personalizada³⁴ permite dar respuesta a las siguientes cuestiones:

- **Predisposición a padecer una enfermedad:** ¿Qué riesgo tengo que padecer una enfermedad determinada? Por ejemplo, las mujeres con una mutación del cáncer de mama (breast cáncer, BRCA), tienen mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama que las que no la tienen.

34 Hay un esfuerzo en el mundo, a iniciativa de EEUU, para que en los próximos 20 años, cada niño que nazca en el mundo tenga su genoma secuenciado desde muy temprana edad y, a partir de sus genes, saber las probabilidades de padecer algunas enfermedades, lo que permitirá establecer ciertas pautas que eviten los riesgos y le permitan tener un estilo de vida apropiado. Por eso se dice que la medicina genómica o personalizada es **la Medicina de las 4P:** personalizada, predictiva, preventiva y participativa.

- **Detección precoz (asintomática) de enfermedades:** ¿Tengo en estos momentos una enfermedad aunque aún no la manifieste? Por ejemplo, las personas con mutación en los genes que aumentan el riesgo de cáncer de colon, se benefician de su detección más temprana.

- **Diagnóstico diferencial de enfermedades:** ¿Qué tipo de enfermedad tengo? Por ejemplo, para algunas enfermedades cardiacas, la detección de una mutación genética puede llevar al diagnóstico y tratamiento que pueden prevenir una muerte cardiaca repentina, sin síntomas previos.

- **Clasificación de enfermedades:** ¿En qué fase se encuentra la enfermedad?

- **Pronóstico de la enfermedad:** ¿Cómo evolucionará la enfermedad? Para muchos tipos de cáncer, incluidos algunos tipos de cáncer de pulmón y leucemia, la presencia o ausencia de mutaciones genéticas específicas implica una mayor posibilidad de supervivencia.

- **Selección del mejor tratamiento.** ¿Qué tratamiento funcionará mejor? En la actualidad de comprende que parte de la variabilidad en que las personas responden a los medicamentos se explican por la forma en que sus cuerpos interactúan con los fármacos.

- **Vigilancia de la enfermedad.** ¿Ha vuelto la enfermedad?

Para el Director de Salud Pública de Genomics England, el centro británico que impulsa el Proyecto de los 100.000 genomas, el objetivo último es que la medicina genómica salga de los centros muy especializados y esté disponible cada vez para más pacientes. A ello contribuirá el hecho de que los costes de las secuenciaciones del genoma completo están descendiendo y, a la vez, mejorando la interpretación clínica de los datos que se obtienen, siendo el cáncer, las enfermedades raras y la patología infecciosa las que tendrán mayores beneficios para el paciente derivados de los estudios genómicos³⁵.

35 Precisamente, el proyecto de los 100.000 genomas (UK100K) se centra en la secuenciación de pacientes con cáncer, enfermedades raras y patología infecciosa. (Diario Médico de 4/11/2014: "La Genómica ha de salir del centro especializado." "Proyecto de los 100.000 genomas").

El uso de la medicina genómica ha aumentado de manera muy importante en los últimos años, en especial en Europa, que se sitúa por encima e los EEUU en términos de consumo per cápita de esta tecnología³⁶.

El hecho de que España, en el ámbito de la genómica, fuera uno de los pocos países de la Unión Europea que no contara con la especialidad de Genética Clínica³⁷, ya que la Ley de Investigación Biomédica de 2007 dice que el consejo genético debe darlo un experto en la materia y, sin embargo, no estaba regulada su formación, se ha subsanado con la promulgación del Real Decreto 639/2014, de 25 de julio, por el que se regula la troncalidad, la reespecialización troncal y las áreas de capacitación específica, se establecen las normas aplicables a las pruebas anuales de acceso a plazas de formación y otros aspectos del sistema de formación sanitaria especializada en Ciencias de la Salud y se crean y modifican determinados títulos de especialista.

En su Anexo I se regulan las Especialidades pluridisciplinarias para cuyo acceso se exige estar en posesión de los títulos que a continuación se especifican: “Genética Clínica: graduado/licenciado en Medicina, en Farmacia o en el ámbito de la Biología y de la Química.”

Además, la medicina genómica dará lugar a nuevas estrategias de tratamiento como la farmacogenética o farmacogenómica que determinará una generación de medicamentos más efectivos y menos tóxicos con base en la estructura genómica de cada individuo³⁸. Para algunos medicamentos identificar

las diferencias genéticas individuales puede ayudar a adaptar tanto la selección de medicamentos como la dosificación para obtener la mejor respuesta.

El Investigador Ángel Carracedo sostiene que “*los test de ADN y ARN para ver la respuesta a fármacos son ya una realidad. A nadie se le ocurre ya prescribir trastuzumab sin ver antes si se sobreexpresa en el tumor el gen HER2*”, augurando un futuro imparable³⁹

No obstante, la evaluación de las pruebas diagnósticas y los tratamientos de enfermedades basados en marcadores genéticos propios de la medicina genómica debe contemplar el impacto presupuestario que representan y no sólo su coste-efectividad, según señaló Josep María Borrás, Director del Plan Director de Oncología de la Generalitat de Cataluña, en la XI Reunión Científica de la Asociación Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (Aeets): “*Racionamiento y priorización: dos estrategias que reclama la Evaluación de Tecnologías Sanitarias*”, celebrado en Barcelona⁴⁰. Para dicho Profesor, uno de los actuales dilemas éticos aparece cuando, al realizar una prueba genómica con un objetivo, se detecta una alteración inesperada del paciente, que no tiene que ver con la sospecha inicial, pero para la cual existe un fármaco específico.

La doctrina señala que existen muchos retos relacionados con la bioinformática⁴¹, la genómica y la medicina personalizada, como por ejemplo, cómo incorporar esa información a las herramientas clínicas,

beneficio de las innovaciones. (Diario Médico de 25/5/2009: “*La farmacogenómica necesita saber economía*”).

39 Diario Médico de 14/2/2011: “*Expectativas y realidades de la I+D genómica*”.

40 Según Borrás, en la actualidad existen diversas pruebas genómicas orientadas a saber si un determinado fármaco está indicado o no para el tratamiento de un tumor. Según los últimos cálculos, hasta el 30 por ciento del coste de los tratamientos está vinculado con el tipo de decisión que tomen los profesionales al respecto, que, a su vez, se basa en el resultado de las pruebas genómicas. El objetivo de incorporar una nueva tecnología, según Borrás, no consiste en bajar costes ya que hay muy pocas cosas que puedan reducirlos sino que la meta debe ser racionalizarlos. (Diario Médico de 17/11/2014: “*El impacto presupuestario, factor clave para evaluar en genómica*”).

41 Los chips de ADN o biochips genéticos así como la bioinformática han experimentado una progresión continua en los últimos años. La bioinformática es ejemplo de la integración masiva de la información de los genomas. El investigador Elías Campo afirma: “*Ahora secuenciamos un genoma en cuestión de días. La revolución tecnológica de estos años empieza a encontrar sus aplicaciones en la clínica. Hay nuevas plataformas de análisis, ya se puede predecir qué cánceres de mama pueden responder o no*”. (Diario Médico de 14/2/2011: “*Expectativas y realidades de la I+D genómica*”).

36 El biólogo Rodríguez de Córdoba comenta: “*Hace años se discutía si las pruebas de genética debían estar en un servicio o en una unidad. Ahora no cabe pensar en un Servicio de Microbiología, de Bioquímica, de hematología o Anatomía Patológica sin sus técnicas de genómica*.” El investigador Jaime del Barrio destaca, además, que “*se ha aprendido una forma de trabajar, multidisciplinar, internacional, con plataformas, consorcios, con lo que se consigue un abaratamiento de costes... Algunas pruebas son relativamente baratas y, en muchos casos, evitan sufrimiento al paciente y costes al sistema pues estamos diagnosticando y tratando mejor*”. (Diario Médico de 14/2/2011: “*Expectativas y realidades de la I+D genómica*”).

37 Destacan los expertos que en España, a nivel de investigación, se ha hecho razonablemente bien: se ha integrado en grandes plataformas, en bancos de ADN, se ha creado el Instituto Nacional de Bioinformática, el Centro Nacional de Fenotipado y centros de secuenciación, (Diario Médico de 14/2/2011: “*Expectativas y realidades de la I+D genómica*”).

38 Como suele suceder, el diagnóstico va por delante de la terapéutica y hay más métodos de diagnosis farmacogenéticos disponibles que medicamentos. Compatibilizar la innovación con la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud supone un esfuerzo en el que es imprescindible conocer la relación coste-

y más concretamente, a la historia clínica electrónica para que sea manejable y aprovechada por los clínicos⁴².

5. MARCO JURÍDICO DE LA PREDICCIÓN DE LA ENFERMEDAD MEDIANTE ESTUDIOS GENÓMICOS. ANÁLISIS DE LA DISCRIMINACIÓN GENÉTICA, EN ESPECIAL, EN EL ÁMBITO LABORAL Y EN LOS SEGUROS MÉDICOS.

a. Confidencialidad de los datos genéticos. El examen genético requiere el previo consentimiento del paciente. Excepciones. El paciente tiene derecho a decidir que se le informe o no de los resultados del estudio genético. “Derecho a no saber”

La confidencialidad de los datos genómicos es uno de los retos y responsabilidades de los legisladores, para que nadie pueda ser despedido ni excluido de un seguro médico por su perfil genómico.

La Comisión General de la UNESCO⁴³, de 11 de noviembre de 1997, en la sesión nº 30, aprobó la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, firmada por los delegados de casi cien países, con la sola disidencia de Canadá, disponiendo en su art. 7: “*Se deberá proteger, en las condiciones estipuladas por la ley, la confidencialidad de los datos genéticos asociados a un apersona identificable, conservados o tratados con fines de investigación o cualquier otra finalidad*”.

Por lo que se refiere al consentimiento informado, dicha Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, precisa en su art. 5: “*b) En todos los casos, (una investigación, tratamiento o diagnóstico en relación con el genoma de un individuo), se recabará el consentimiento previo, libre e informado de la persona interesada. Si ésta no está en condiciones de manifestarlo, el consentimiento o autorización habrán de obtenerse de conformidad con lo que se estipule en la Ley, teniendo en cuenta el interés superior del interesado c) Se debe respetar el derecho de toda persona a decidir que se le informe o no de los resultados de un examen genético y de sus consecuencias. e) Si en conformidad*

42 Diario Médico de 25/1/2013: “*Análisis, almacenamiento y comunicación de los datos: retos en genómica*”.

43 Ratificando la Declaración de la UNESCO, el 10 de diciembre de 1998, la Asamblea General de las Naciones Unidas adoptó por consenso la Declaración Universal sobre Genoma Humano.

*con la ley una persona no estuviese en condiciones de expresar su consentimiento, sólo se podrá efectuar una investigación sobre su genoma a condición de que represente un beneficio directo para su salud, y a reserva de las autorizaciones y medidas de protección estipuladas por la ley. Una investigación que no represente un beneficio directo para la salud sólo podrá efectuarse, a título excepcional, con la mayor prudencia y procurando no exponer al interesado sino a un riesgo y una coerción mínimos y si la investigación está encaminada a redundar en beneficio de la salud de otras personas pertenecientes al mismo grupo de edad o que se encuentren en las mismas condiciones genéticas, a reserva de que dicha investigación se efectúe en las condiciones previstas por la ley y sea compatible con la protección de los derechos individuales”.*⁴⁴

Para ambos derechos, el art.9 señala que “*Para proteger los derechos humanos y las libertades fundamentales, sólo la legislación podrá limitar los principios de consentimiento y confidencialidad de haber razones imperiosas para ello, y a reserva del estricto respeto del derecho internacional público y del derecho internacional relativo a los derechos humanos*”.⁴⁵

El Grupo de Protección de las personas en lo que respecta al tratamiento de datos personales, creado en virtud del art. 29 de la Directiva 95/46/CE, ha elaborado un Documento de Trabajo sobre datos genéticos, de 17 de marzo de 2004, en el que se dispone que; “*El interesado debe ser informado debidamente de la necesidad de realizar pruebas genéticas y debe dar su consentimiento explícito para tal fin y para el tratamiento de estos datos genéticos*”.

44 Esta regulación llama poderosamente la atención dado que deja abierta una brecha para que los Estados signatarios de la Declaración puedan vulnerar los derechos humanos al permitir que se pueda realizar un examen genético a una persona, sin su consentimiento, cuando la misma no estuviera en condiciones de expresarlo y siempre y cuando se obtenga un beneficio directo para su salud. Pero si dicho beneficio no fuera posible, también podrá realizarse el examen genético, con carácter excepcional, permitiendo exponer al interesado a un riesgo y coerción mínimos, cuando de dicha investigación pudiera surgir un beneficio de salud para un grupo de edad o que se encuentre en las mismas condiciones genéticas, siempre que la investigación se realice en las condiciones que fije la ley y sea compatible con la protección de los derechos humanos. Por tanto, los Estados pueden limitar el principio de consentimiento previo, libre e informado e incluso someter a personas a examen genético bajo coerción y aunque corran un riesgo.

45 Es decir, los Estados se reservan la posibilidad de legislar en la materia pudiendo limitar el principio de confidencialidad de los datos genéticos.

La Ley de Investigación Biomédica de 3 de julio de 2007 dispone en su art. 48:

“1. Será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético.

2. *En el ámbito sanitario se podrán obtener y analizar muestras de personas fallecidas siempre que pueda resultar de interés para la protección de la salud, salvo que el fallecido lo hubiese prohibido expresamente en vida y así se acredite. A tal fin serán consultados los documentos de instrucciones previas y, en su defecto, el criterio de los familiares más próximos del fallecido.*

El acceso de los familiares biológicos a la información derivada del análisis genético del fallecido se limitará a los datos genéticos pertinentes para la protección de la salud de aquéllos.”

En este contexto cabe plantearse si los datos genéticos pertenecen única y exclusivamente a las personas de los que proceden los mismos, o los miembros de la familia tienen derecho a conocer estos datos incluso sin el consentimiento de la persona⁴⁶. En la medida en que los datos genéticos tienen una dimensión familiar, se puede esgrimir que se trata de una «información compartida», y que los miembros de la familia tienen derecho a recibir información que pueda tener repercusiones para su propia salud y su vida futura.

La Ley de Autonomía del paciente de 14 de noviembre de 2002 establece que todos los pacientes tienen derecho a acceder a toda la información generada en estudios clínicos y de investigación.

Con la Ley de investigación Biomédica de 3 de julio de 2007 surge una nueva idea: no toda la información será del paciente, que tendrá derecho a decidir qué quiere saber

La Ley de investigación Biomédica de 2007, en el art. 47, al regular la **información previa** a la realización de análisis genéticos con fines de investigación en el ámbito sanitario, señala que, «*Sin perjuicio de lo establecido en la legislación de protección de datos de carácter personal, antes de que el sujeto*

⁴⁶ Un caso de esta naturaleza se presentó en Italia en 1999 por una decisión adoptada por la «*Garante per la protezione dei dati personali*» que concedió a un mujer que quería quedar embarazada la posibilidad de acceder a los datos genéticos del padre sin su consentimiento para evaluar el grado de transmisión de una enfermedad genética que afectaba al padre.

preste su consentimiento en los términos previstos en el art. 48, deberá recibir la siguiente información por escrito:

1.º *Finalidad del análisis genético para el cual consiente.*

2.º *Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo, sea aquél la disociación de los datos de identificación de la muestra, su destrucción, u otros destinos, para lo cual se solicitará el consentimiento del sujeto fuente en los términos previstos en esta Ley.*

3.º *Personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis cuando aquellos no vayan a ser sometidos a procedimientos de disociación o de anonimización.*

4.º *Advertencia sobre la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia para el sujeto, así como sobre la facultad de este de tomar una posición en relación con recibir su comunicación”.*(Art. 47).

5.º *Advertencia de la implicación que puede tener para sus familiares la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.*

6.º *Compromiso de suministrar consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis”.*

La clave reside en que la información obtenida por estudios de secuenciación genómica masiva debe considerarse diferente ya que buena parte de los datos obtenidos no son los solicitados ni los directamente buscados: acotar la información genómica buscada es un reto casi imposible.

Por ejemplo, ¿el paciente puede conocer una información que no era la buscada en el análisis genético y, por tanto, no consentida? El paciente debe estar informado de que existe la posibilidad de hallar más información de la buscada, pactando con el paciente qué sucederá con la información extra que puede surgir del estudio genómico.

La aplicación del genoma humano al cribado neonatal puede provocar una expansión ilimitada de la información genómica sobre el recién nacido:

desde trastornos monogénicos a plurigénicos, desde enfermedades prevenibles y tratables a las que no lo sean, desde patologías infantiles a trastornos de aparición en la edad adulta, así como información sobre el éxito de eventuales tratamientos, o sobre su condición de portador etc.

Otro problema que se plantea es la identificación de secuencias genéticas en enfermedades incurables y **“el derecho a no saber”** que un individuo es portador de una enfermedad genética letal cuando probablemente aún no ha presentado ninguna sintomatología, o tal vez nunca lo haga, pues el hecho de que exista la propensión a padecer una enfermedad letal no implica que, con seguridad, se padezca. Predecirle a un individuo, con años de antelación, una probabilidad mayor o menor de sufrir una enfermedad incurable e inhabilitante, puede ser más peligroso que el mismo factor genético de riesgo, pudiendo ser psicológicamente devastador (podría caer en actitudes hipochondriacas, depresivas e incluso suicidas). Lo mismo ocurre en el caso de los familiares que podrían hacer valer su derecho a no conocer los resultados de las pruebas genéticas practicadas a un miembro de la familia con el fin de determinar un desorden genético grave.

El «derecho a la información del resultado del análisis genético y el derecho a no ser informado» se regulan en el art. 49 de la Ley de investigación Biomédica, señalando:

“1. El sujeto fuente será informado de los datos genéticos de carácter personal que se obtengan del análisis genético según los términos en que manifestó su voluntad, sin perjuicio del derecho de acceso reconocido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, que podrá suponer la revocación de la previa manifestación de voluntad libre otorgada.

2. Cuando el sujeto fuente haya ejercido el derecho a no ser informado de los resultados de un análisis genético sólo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente. Cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades.”

En suma, se impone el principio deontológico **“primum non nocere”** (“ante todo, no hacer daño”), o «principio de no maleficencia», que justifica no revelar información que pueda llegar a ser devastadora para el individuo, salvo que el documento de consentimiento informado se exprese, claramente, el deseo de acceder, también a dicha información.

El “derecho de los padres a no saber” que su hijo es portador de una enfermedad incurable, puede coincidir con el del hijo o colisionar con su derecho a ser tratado o a que se instauren medidas de prevención. Parece que no habrá problemas cuando la información genética beneficie directamente al menor; en cambio, el consentimiento de los padres se requerirá cuando le beneficio directo no se cumple.

Asimismo, por lo que se refiere al «acceso a los datos genéticos por el personal sanitario», la Ley de investigación Biomédica lo regula en su art. 50 disponiendo:

“1. Los profesionales sanitarios del centro o establecimiento donde se conserve la historia clínica del paciente tendrán acceso a los datos que consten en la misma en tanto sea pertinente para la asistencia que presten al paciente, sin perjuicio de los deberes de reserva y confidencialidad a los que estarán sometidos.

2. Los datos genéticos de carácter personal sólo podrán ser utilizados con fines epidemiológicos, de salud pública, de investigación o de docencia cuando el sujeto interesado haya prestado expresamente su consentimiento, o cuando dichos datos hayan sido previamente anonimizados.

3. En casos excepcionales y de interés sanitario general, la autoridad competente, previo informe favorable de la autoridad en materia de protección de datos, podrá autorizar la utilización de datos genéticos codificados, siempre asegurando que no puedan relacionarse o asociarse con el sujeto fuente por parte de terceros.”

Por último, a dicho personal le impone la referida Ley un «deber de confidencialidad» (art. 51):

“1. El personal que acceda a los datos genéticos en el ejercicio de sus funciones quedará sujeto al deber de secreto de forma permanente. Sólo con el consentimiento expreso y escrito de la persona de quien proceden se podrán revelar a terceros datos genéticos de carácter personal.

Si no es posible publicar los resultados de una investigación sin identificar a los sujetos fuente, tales resultados sólo podrán ser publicados con su consentimiento.

2. En el caso de análisis genéticos a varios miembros de una familia los resultados se archivarán y comunicarán a cada uno de ellos de forma individualizada. En el caso de personas incapacitadas o menores se informará a sus tutores o representantes legales.”

b. Análisis de la discriminación genética, particularmente en el ámbito laboral y en los seguros médicos.

El desarrollo del Proyecto de Genoma Humano está teniendo diferentes aplicaciones e indudables ventajas en la prevención, diagnóstico e investigación de diferentes enfermedades.

Sin embargo, paralelamente, los estudios genómicos pueden llevar consigo implicaciones negativas como la discriminación genética⁴⁷, particularmente en el ámbito laboral y de seguros, cuando se difunden los datos genéticos personales a terceras personas o entidades (empresas, compañías de seguros etc.).

Dicha difusión podría suponer un grave atentado a la intimidad y poner en peligro expectativas de la persona afectada, condicionando delicadas

47 Un ejemplo interesante de discriminación genética tuvo lugar en los EEUU durante los años 70, relacionada con una campaña que realizó el gobierno para detectar portadores del gen de la anemia falciforme. Esta patología tiene un componente relacionado con la raza muy importante ya que es la enfermedad genética más frecuente entre la población negra. Se trata de una enfermedad bastante cruel ya que quienes la sufren no pueden realizar esfuerzos pues corren el grave riesgo de sufrir una insuficiencia respiratoria aguda que les ocasiona repentinamente la muerte. La discriminación genética apareció cuando el Gobierno realizó un estudio poblacional para detectar los individuos portadores de este gen. La anemia falciforme no tiene cura y, por tanto, una vez diagnosticada no existe ninguna esperanza de curación. El problema se hizo patente cuando el Gobierno declaró obligatorio en varios Estados realizar la prueba de detección a los recién nacidos y a los escolares, sin seguir un programa de orientación genética que ofreciera consejo a las familias afectadas. Esto provocó que el público confundiera las personas «portadoras» con las enfermas. La información pasó a formar parte del historial médico de los afectados. Las compañías de seguros comenzaron entonces a negarse a formalizar el seguro si conocían que su posible cliente padecía anemia falciforme e incluso si era, simplemente, portador del gen. También el mercado de trabajo comenzó a discriminar a los enfermos y portadores. A las personas de color que portaban el gen se les negaba, por ejemplo, el trabajo en las compañías aéreas porque se creía, erróneamente, que su sangre reaccionaría mal al hallarse a bajas presiones causadas por la altura del avión.

decisiones en diversos ámbitos (familiar, educativo, de salud, laboral, de seguros etc.).⁴⁸

Habría que distinguir, sin embargo, entre la difusión de la enfermedad genética en el ámbito familiar y la difusión de esa misma información a entidades corporativas. En el primer caso, nos podemos encontrar con situaciones en las que podría prevalecer el derecho de los familiares a conocer datos genéticos de un individuo afectado por alguna enfermedad genética, con objeto de evitar peligros y adoptar medidas responsables.

Sin embargo, disponer de la información genética suscita problemas jurídicos si se utiliza dicha información en otros ámbitos, como en el de los seguros médicos o las relaciones laborales, para estigmatizar o discriminar al empleado o paciente en relación con la contratación de seguros médicos o el acceso a puestos de trabajo, en la medida en que los datos genéticos puedan no estar debidamente protegidos. Por ejemplo, por la predisposición del sujeto a determinadas enfermedades como las cardíacas, las discapacidades mentales o las degenerativas (Alzheimer etc.).

¿Es ilegal que las compañías de seguros médicos y los empleadores utilicen la información genética para limitar la elegibilidad del seguro médico, incrementar primas o discriminar laboralmente a personas, sin síntomas, en atención al resultado del estudio genómico personalizado y, por tanto, su riesgo de padecer ciertas enfermedades?. En definitiva, serían muchos los derechos que se verían afectados: el derecho a la dignidad humana, a la intimidad, a la no discriminación, a la protección de la salud, a la información, a la protección de datos, el principio de autonomía.

Hay que comenzar señalando que hay una diferencia cualitativa muy importante entre los actuales **reconocimientos médicos** para seguros y trabajo y los **estudios genómicos** porque en estos últimos se

48 Hoeffel, citado por Nielsen (1996) ha ilustrado magistralmente el riesgo de pérdida de la intimidad genética de la siguiente manera: “*Imaginense una sociedad en la que las autoridades tuvieran archivadas las muestras de tejidos y fluidos de toda la comunidad y banco de datos del perfil de ADN de cada persona. Imaginense entonces que, no sólo los agentes de orden, sino, también, las compañías de seguros, empleadores, escuelas, agencias de adopción y muchas otras organizaciones pudieran tener acceso a dichos archivos de acuerdo con su “necesidad de conocer datos” o acreditando que dicho acceso se realiza “en interés público”. Imaginense a continuación que se pudieran negar a una persona empleos, seguros, adopción, atención sanitaria, u otros servicios sociales basándose en la información contenida en su perfil de ADN.*”

tiene acceso a la «intimidad biológica» del individuo, condicionándole en aspectos esenciales de su vida y familia. Porque no es lo mismo usar esos datos⁴⁹ para proteger al trabajador de ciertos entornos potencialmente peligrosos (suministrándole atención médica o trasladándole a otra sección más adecuada sin que pierda sus derechos y remuneraciones) que usar esa información para evitar costes sociales a los empresarios a costa de discriminar genéticamente a los trabajadores afectados.

Las consecuencias de esto último serían la estigmatización del trabajador, al que le resultaría difícil encontrar empleo aunque no sufra todavía la enfermedad, y que se vaya imponiendo un modelo de causalidad genética, de modo que se descuide la importancia de mejorar las condiciones sanitarias de los lugares de trabajo y mantener la atención a la salud de los trabajadores.

Las compañías de seguros tenderían a manejar los datos genéticos en su provecho, negando cobertura a determinados individuos o a imponer primas altas. Las aseguradoras (y los empresarios que pagan buena parte de la atención sanitaria de los empleados) tienen pocos incentivos para correr el riesgo de aceptar a individuos con «malos genes» y tienden a interpretar de una manera desmedida y sesgada dicho riesgo.

En consecuencia, ¿qué ocurre si una empresa quiere obtener los datos genéticos de un individuo que no quiere acceder a dicha información? No podrá hacerlo salvo que medie el consentimiento libre, voluntario e informado del interesado. Es decir, las entidades aseguradoras no están legitimadas para condicionar la suscripción o modificación de una póliza a la realización de un análisis genético, puesto que su utilización constituiría un potencial mecanismo de discriminación.

Pero se puede dar la situación de que un individuo, a sabiendas de su predisposición genética a enfermedades graves o incurables, la oculte al asegurador, beneficiándose de una prima ventajosa (lo que se denomina «selección adversa»). ¿Cómo conciliar los intereses de la empresa y del cliente? La opinión no

es unánime en la doctrina, hallándose dividida entre los que aprecian una actuación fraudulenta y los que entienden que debe primar el interés del asegurado a resguardar del conocimiento ajeno su información genética, primando el respeto a la dignidad humana y el libre desarrollo de la personalidad, que fundamentan su derecho a la intimidad.

Por otro lado, no podemos dejar de aludir al significativo hecho de que en la redacción final (1996) del Convenio europeo sobre Derechos Humanos y Biomedicina del Consejo de Europa, de 13 de marzo de 2003, se eliminan las referencias a la comunicación de datos genéticos fuera del ámbito clínico (reflejo de que el debate no está cerrado y pervive la pugna de intereses).

Desde hace años los aseguradores excluyen o exigen elevadas primas a familias o personas afectadas con trastorno preexistentes (síndrome de Down, espina bífida, malformación congénita por defectos del tubo neural etc.); los aseguradores, ya hoy en día, ofrecen indemnizaciones más bajas a las mujeres porque viven más que los hombres; cobran menos a los no fumadores, o niegan el seguro de vida a los hombres solteros con una prueba VIH positiva o exigen mayores cuotas a personas que presentan antecedentes familiares con enfermedades degenerativas frente a las cuotas que abona una persona sin dicho historial médico.

Esto difiere poco del resultado de un estudio genómico que arroja la posibilidad de padecer una enfermedad genética de manifestación tardía, o una enfermedad incurable, sin tratamiento médico.

Igualmente, cabe la posibilidad de que se produzca una discriminación genética laboral. Es decir, la posibilidad de que se produzca la discriminación en el empleo por la predisposición a padecer ciertas enfermedades, puestas de manifiesto en los resultados del análisis genómico⁵⁰.

Ante esta controversia, en la Reunión Internacional sobre el Derecho ante el Proyecto de Genoma Humano (Bilbao, España, mayo de 1993) se emitió

49 El Grupo de Protección de las personas en lo que respecta al tratamiento de datos personales, creado en virtud del art. 29 de la Directiva 95/46/CE, ha elaborado un Documento de Trabajo sobre datos genéticos, de 17 de marzo de 2004, define los «datos genéticos» como “*Todos los datos, con independencia de su tipo, que se refieren a las características hereditarias de una persona o al modelo de herencia de estas características de un grupo de personas de la misma familia*”

50 El Grupo de Protección de las personas en lo que respecta al tratamiento de datos personales, creado en virtud del art. 29 de la Directiva 95/46/CE, ha elaborado un Documento de Trabajo sobre datos genéticos, de 17 de marzo de 2004, tuvo ocasión de examinar el tratamiento de datos genéticos en el contexto laboral sobre la base del documento de consulta «Marco comunitario para la protección de los datos personales de los trabajadores en el contexto laboral», concluyendo que debía prohibirse y sólo autorizarse en circunstancias excepcionales.

la llamada “Declaración de Bilbao” en la que se manifestó expresamente el “*Rechazo a la utilización de los datos genéticos que originen cualquier discriminación en el ámbito de las relaciones laborales, del seguro o en cualquier otro*”.

Esta declaración había precedida por la Declaración de Valencia de 1990 en la que se señaló que “*Como principio general, la información genética sobre un individuo deberá ser obtenida o revelada sólo con autorización de dicho individuo o de su representante legal. Cualquier excepción a este principio requiere una fuerte justificación legal y ética*”.

En junio de 1991, el Comité Consultivo Nacional de Francia se pronunció a favor de una reglamentación de la técnica de estudios genéticos: “*Para evitar cualquier abuso el Comité entiende que debe prohibirse a los terceros (especialmente empleadores y aseguradores), no sólo tener acceso a los datos contenidos en el registro de información genética, sino también reclamar a los interesados que los provean*”.

La Comisión General de la UNESCO, de 11 de noviembre de 1997, en la sesión nº 30, aprobó la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos⁵¹, donde se dispone en su art. 12: “a) *Toda persona debe tener acceso a los progresos de la biología, la genética y la medicina en materia de genoma humano, respetándose su dignidad y derechos*”, b) *La libertad de investigación, que es necesaria para el progreso del saber; procede de la libertad de pensamiento. Las aplicaciones de la investigación sobre el genoma humano, sobre todo en el campo de la biología, la genética y la medicina, deben orientarse a aliviar el sufrimiento y mejorar la salud del individuo y de toda la humanidad*”, pero destacando en su art. 6 que “**Nadie podrá ser objeto de discriminaciones fundadas en sus características genéticas**, cuyo objeto o efecto sería atentar contra sus derechos humanos y libertades fundamentales y el reconocimiento de su dignidad.”

El Convenio para la Protección de los Derechos Humanos y la Dignidad del Ser Humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y la Medicina,

51 En su art. 1 dispone: “*El genoma humano es base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana y del reconocimiento de su dignidad intrínseca y su diversidad. En sentido simbólico, el genoma humano es el patrimonio de la humanidad*.” Su art. 2 señala: “a) *Cada individuo tiene derecho al respecto de su dignidad y derechos, cualesquiera que sean sus características genéticas* b) *Esta dignidad impone que no se reduzca a los individuos a sus características genéticas y que se respete en carácter único de cada uno y su diversidad*”.

hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997, prohíbe, en su art. 11, “*toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético*”

La Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea, de diciembre de 2000, prohíbe «*toda discriminación ejercida por razón de características genéticas*» (art. 21).

El Convenio Europeo sobre los Derechos Humanos y la Biomedicina, de 13 de marzo de 2003, en su art. 11 dispone: “*Se prohíbe toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético*.” y sólo autoriza las pruebas predictivas con fines clínicos.

Además, el 16 de octubre de 2003 se realizó una Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos donde recordaba los principios consagrados en la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos así como los principios de igualdad, justicia, solidaridad y responsabilidad, así como el respeto a la dignidad humana, los derechos humanos y las libertades fundamentales, en especial, la libertad de pensamiento y expresión, comprendida la libertad de investigación y la privacidad y seguridad de la persona en que deben basarse la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos⁵²

El Grupo de Protección de las personas en lo que respecta al tratamiento de datos personales, creado en virtud del art. 29 de la Directiva 95/46/CE, ha elaborado un Documento de Trabajo sobre datos genéticos, de 17 de marzo de 2004, según el cual “*el tratamiento de los datos genéticos en el ámbito de los seguros debe prohibirse en principio y sólo autorizarse en circunstancias excepcionales, explícitamente previstas en la ley. En el ámbito de los seguros, la utilización de los datos genéticos podría generar una discriminación contra el asegurado o los miembros de su familia debido a su perfil genético, viéndose obligados, tras obtener resultados desfavorables en las pruebas genéticas, a pagar primas exorbitantes o incluso ser considerado no asegurables*”.

52 El 21 de mayo de 2008 el Presidente de los EEUU, George W. Bush, firmó la «*Ley de no discriminación por razón genética*», «*Genetic Information Non-discrimination Act*», que prohíbe la discriminación contra personas cuya información genética muestre una predisposición a sufrir ciertas enfermedades, prohibiendo que una compañía de seguros cancele pólizas o suba sus precios para algunos individuos por dicho motivo. La Ley “*protege a nuestros ciudadanos del abuso de la información genética*”, resumió Bush en la ceremonia de firma en el Despacho Oval. La Ley decreta normas muy estrictas que prohíben la utilización de la información genética por los empleadores o por las compañías de seguros.

El ordenamiento jurídico español ha abordado el tema de la protección de datos personales relativos a la salud en general⁵³, pero no sucede lo mismo con los datos genéticos como categoría particular, forzando su reconducción a la regulación genérica de la información médica de carácter personal.

Mención especial merecen los seguros de vida dado que el progreso de la investigación genética no afecta a la existencia del seguro de vida porque el análisis genético pone de manifiesto gran número de predisposiciones patológicas del asegurado pero no elimina la incertidumbre del «cuándo» se exteriorizará, es decir el riesgo permanece. Pero, ¿qué pasaría si en el futuro los estudios genómicos indicaran con seguridad el padecimiento de una enfermedad mortal a una determinada edad? Con dichos estudios se sabrá de qué modo y cuándo morirá una persona según sus genes. Entonces estaríamos ante la falta de uno de los elementos fundamentales del contrato: la incertidumbre del riesgo y, en consecuencia, desaparece el mismo como institución jurídica.

6. CONCLUSIONES

1.- El Proyecto de Genoma Humano (PGH) ha constituido, sin duda, uno de los grandes proyectos de investigación biológica, constituyendo la secuenciación completa del genoma humano uno de los avances más importantes de la medicina.

2.- Uno de los resultados más significativos e interesantes del PGH fue que el 99,9% del genoma humano es idéntico en todos los seres humanos; sólo el 0,1% determina los rasgos físicos que nos diferencian y nos predisponen a padecer ciertas enfermedades.

3.- El conocimiento de genoma humano permite predecir el riesgo de padecer ciertas enfermedades de cada individuo y actuar en consecuencia aun antes de que presente ninguna sintomatología.

4.- La revolución que ha supuesto el Proyecto de Genoma Humano ha sido espectacular, permitiendo un amplio desarrollo en el campo de la Medicina predictiva o personalizada, dando lugar a la Medicina Genómica y la decantación de los facultativos hacia la terapia génica en las enfermedades de base genética que están siendo conocidas gracias al PGH.

5.- Si bien el desarrollo del Proyecto de Genoma Humano está teniendo diferentes aplicaciones e indudables ventajas en la prevención, diagnóstico e investigación de diferentes enfermedades «multigénicas o poligénicas», paralelamente la información derivada de los estudios genómicos puede plantear problemas de gran importancia relacionados con la identidad personal o la confidencialidad de los datos genéticos. Igualmente, puede conllevar efectos perjudiciales como la posibilidad de discriminar genéticamente a las personas en diversas actividades por razón de su información genética, sobre todo en el acceso a un empleo o seguros médicos.

6.- Todo ello ha motivado la toma de postura de los grupos de expertos en genética y bioética, dando lugar al desarrollo de diversas Declaraciones (Bilbao, Valencia, Madrid), así como la elaboración de principios fundamentales aprobados por las organizaciones internacionales, que deben respetar las normativas internas.

7.- La confidencialidad de los datos genéticos es esencial para prevenir la discriminación genética en la cobertura de seguros de salud y en el trabajo.

8.- El acceso de las empresas empleadoras y de seguros a la información genética de los interesados para conformar su perfil de riesgo y/o muerte y, en atención al mismo, rechazarle o incrementar el coste de su prima, constituye un procedimiento discriminatorio. La utilización de la información genética con dichos fines viola la privacidad y confidencialidad de la información genética.

9.- Existen leyes a nivel internacional y estatal que protegen a las personas frente a la discriminación genética. Sin embargo, el mundo genético es un campo de rápido crecimiento y la normativa legal de nuestro país no contempla todas las problemáticas que se pueden plantear.

10.- Es necesario dar la información necesaria a la opinión pública para que no se produzcan o, en su caso, no se toleren casos de discriminación genética.

11.- La Administración Pública debe abordar la regulación de las informaciones genéticas en las relaciones jurídico-privadas, bien mediante una norma concreta que regule la protección de datos genéticos, bien mediante una mención específica a los «datos genéticos» en la normativa reguladora de la protección de datos personales.

⁵³ LO 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal.

7. BIBLIOGRAFÍA

Referencias bibliográficas

- ASCHHEIM, E.: «Genome Ethics». *Nature*, 1991; 598.
- BILLINGS, P. R., M.A. KOHN, M. DE CUEVAS, J. BECKWITH, J.S. ALPER and M.R. NATOWICZ: «Discrimination as a consequence of genetic testing». *Am. J. Hum. Genet.* 1992; 50:476-482.
- CAVOUKIAN, A.: «La confidencialidad en la genética: la necesidad del derecho a la intimidad y el derecho a «no saber». *Revista de Derecho y Genoma Humano*, núm. 2, 1995, p.95.
- CLAYTON EW: «Ethical, legal and social implications of genomic medicine». *N Engl J. Med.* 2003; 349; 562-569.
- COLLADO GARCÍA-LAJARA, E.: «Protección de datos de carácter personal. Legislación, comentarios, concordancias y jurisprudencia». Comares. Granada, 2000.
- COLLINS FS, GREEN ED, GUTTMACHER AE, GUYER MS: «A vision for the future of genomics research». *Nature* 2003; 422:835-847.
- COLLINS FS, MORGAN M, PATRINOS A.: «The Human Genome Project: lessons from large-scale biology». *Science* 2003, 300:286-290.
- EMALDI CIRIÓN, A.: «El Consejo Genético y sus implicaciones jurídicas». Comares, Granada, 2001.
- ESTIVILL, X.: «Proyecto de genoma humano: realidades y esperanzas». *Med. Clin.* 1993; 100 supl 1:52-53.
- EVANS, J.P., C.SKRZYNNIA and W. BURKE: «The complexities of predictive genetic testing». *Br. Med. J.*, 2001; 322:1052-1056.
- FRANCH MENEU, V.: «Proyecto de genoma humano: descubrir los secretos de los genes». *Cuadernos de Bioética*, 1991; 38-52.
- FULDA, K.G. and K.LYKENS: «Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective». *J. Med. Ethics*, 2006; 32:143-147.
- GELLER, L.N., J.S. ALPER, P.R. BILLINGS, C.I. BARASH, J. BECKWITH and M.R. NATOWICZ: «Individual, family and societal dimensions: a case study analysis». *Science Engineering Ethics* 1996, 71-88.
- GUTTMACHER AE, COLLINS FS: «Welcome to the genomic era». *N. Engl. J. Med.* 2003; 349: 996-998.
- HOTTOIS: «Información y saber genéticos». *Revista de Derecho y Genoma Humano*, núm. 11, 1999.
- JIMÉNEZ-SÁNCHEZ G, Childs B., Valle D: «Human disease genes». *Nature* 2001; 409:853-855.
- “El estudio del genoma y sus beneficios para la Humanidad”: <http://www.explora.cl>:
- LANDER ES.: «Initial and sequencing and analysis of the human genome». *Nature* ; 409:860-921, 2001.
- LAURIE, G.T.: «genetic Privacy». Cambridge University Press, 2002.
- MENÉNDEZ MENÉNDEZ, A.: «El Código Genético y el Contrato de Seguros», «El Derecho ante el <Proyecto de Genoma Humano>», Volumen III, pág.41, Fundación BBV, Madrid 1994.
- PELIAS, M. Z. and MARKWARD N.: «The Human Genome Project and Public Perception: Truth and Consequences». *Emory Law Journal*, vol. 49, n° 3. Summer 2000.
- REVISTA DE LA AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION, JAMA, 10 de abril de 2013, Volumen 309, número 14.
- SARMIENTO, A.: «Ética y genética». Ediciones internacionales universitarias. Barcelona 1996, 91-92.
- The Welcome Trust: What is DNA?: <http://www.wellcome.ac.uk/en/fourplus/DNA.html>
- VENTER J.C.: «The sequence of the human genome». *Science* 2001; 291:1204-1351.
- VICENTE GONZÁLEZ J.: «Actualidad del Proyecto de Genoma Humano». *Farmacéuticos* 2000; 28-31.

- WALTERS, L. and PALMER; J.G.: «The Ethics of Human Gene Therapy». Oxford University Press, 1997.
- WATSON JD, CRICK FH: «Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid». Nature 1953; 171: 737-738.
- WATSON JAMES D: «“The Human Genome Project: past, present and future”» Science 248:44-51, 1990.

Normas

- Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea, de diciembre de 2000.
- Convenio de Oviedo para la Protección de los Derechos Humanos y la Dignidad del Ser Humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y la Medicina, de 4 de abril de 1997.
- Convenio Europeo sobre los Derechos Humanos y la Biomedicina, de 13 de marzo de 2003,
- Declaración de Bilbao de mayo de 1993.
- Declaración de Valencia de 1990.
- Declaración del Comité Consultivo Nacional de Francia de junio de 1991.
- Declaración internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de 16 de octubre de 2003.
- Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, de 11 de noviembre de 1997.
- Documento de Trabajo sobre datos genéticos, de 17 de marzo de 2004.
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica.
- Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica,.
- Ley americana de no discriminación por razón genética de 21 de mayo de 2008: «*Genetic Information Non-discrimination Act*».
- Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos.

Internet

- <http://www.actionbioscience.org>
- <http://www.amgen.es>
- <http://www.diariomedico.com>
- <http://www.genetests.org>
- <http://www.genome.gov>
- <http://www.elmundo.es/ciencia/genoma>
- <http://www.monografias.com>
- <http://www.unesco.org/new/es>
- <http://www.sciencemag.org>
- <http://en.wikipedia.org>
- <http://www.wormbase.org>