



Las investigaciones genéticas y genómicas

Y el uso de muestras en el futuro

Ruth Macklin, PhD
Albert Einstein College of
Medicine

Las investigaciones genéticas

- Los tipos de investigaciones genéticas
 - Estudios con las personas que tienen condiciones genéticas conocidas
 - Estos estudios pueden revelar información sobre otros miembros de la familia
 - ¿Hay que obtener sus consentimiento informado?
 - ¿Hay que informarlos sobre información que es relevante clínicamente?

Las investigaciones genéticas

- Los estudios con las personas que no tienen condiciones genéticas conocidas
 - Por ejemplo, estudios que buscan si hay una base genética de una condición tal como la longevidad
 - Este tipo de estudio puede requerir que otros miembros de una familia sean involucrados
 - Por ejemplo, los hermanos de los ancianos que son los sujetos iniciales

Las investigaciones genéticas

¿Qué es especial respecto del tema de genética?

¿Por qué se preocupa la gente en relación a los estudios genéticos?

¿Es necesario que hayan reglas o leyes especiales para proteger a los sujetos de las investigaciones genéticas?

Las investigaciones genéticas

- El punto de vista que dice que “la genética es especial” se denomina ‘excepcionalismo genético’
 - ¿Por qué no es suficiente la protección usual de la confidencialidad de los datos en las investigaciones?
 - ¿Existe una justificación válida por ‘excepcionalismo genético’?

Protección de confidencialidad

- El uso de un código es común para preservar la confidencialidad de los sujetos de investigaciones genéticas
- En algunos casos se retira la identificación completamente de los sujetos
 - Dice el formulario de CI: “Nadie puede conocer su identidad”

Identificación en el futuro

- Sin embargo, si existen detalles suficientes, se puede identificar a los sujetos otra vez
 - Suficientes datos demográficos
 - Información genómica sobre individuos
- ¿Es correcto hacer una promesa de preservar confidencialidad en esta epoca genómica?

Las obligaciones de los investigadores

- ¿Necesitan los investigadores informar a los sujetos los resultados de los estudios genéticos?
- Existen tres situaciones
 - 1. Los estudios genéticos son generales, y no hay ninguna información que pertenece a los sujetos
 - Los investigadores no necesitan informar a los sujetos los resultados de los estudios

Tres situaciones

- 2. El estudio revela información que podría pertenecer a los sujetos, pero no hay algún medio preventivo o ningún tratamiento para la condición genética
 - Existe desacuerdo respecto de la obligación de los investigadores
 - Algunas personas dicen que los sujetos tienen “un derecho de saber”
 - Otras personas dicen que no existe una obligación de informar a los sujetos cuando no hay algún medio preventivo o un tratamiento eficaz

Tres situaciones

- 3. El estudio revela información genética que pertenece a los sujetos y existen los medios preventivos, los tratamientos, o la conducta que pueden beneficiar a los sujetos o a su descendencia
 - Los investigadores tienen una obligación de informar a los sujetos

Hallazgos incidentales

- A veces un estudio de genética o genómica revela información sobre un participante que los investigadores no buscan
 - ¿Hay que divulgar esta información al participante?
 - ¿En cuáles circunstancias sí o no?
 - ¿Hay que incluir consejeros genéticos para explicar dicha información a los participantes?

CIOMS Guía 11

- Divulgación de los hallazgos
 - En general, la información que puede salvar la vida y datos de utilidad inmediata, involucrando un problema significativo de salud, deben ser ofrecidos para su divulgación. No hay que comunicar a un participante información cuya validez científica sea incierta o su significado sea desconocido.

Investigaciones con muestras

- Varias guías y algunos reglamentos requieren que los sujetos en las investigaciones den el permiso especial para realizar estudios con sus especímenes biológicos
 - ¿Por qué es necesario éticamente que los sujetos den este permiso?

Consentimiento Informado

- Surgen preguntas sobre consentimiento desde los donantes de especímenes biológicos
 - Consentimiento por uso en el futuro de especímenes extraído como una parte del cuidado clínico
 - Consentimiento para investigaciones en las que obtener un espécimen es una parte necesaria de la investigación
 - Consentimiento para obtener un espécimen para uso en las investigaciones en el futuro

Almacenamiento de las muestras

- ¿Tienen los sujetos que dar su consentimiento para uso de las muestras en el futuro?
 - ¿Tiene que haber consentimiento específico para el uso en el futuro?
 - ¿Cuál es una alternativa?
 - Se puede ser “informado” si los estudios en el futuro son desconocidos?

El concepto de “consentimiento amplio”

- Esto es consentimiento con un rango de opciones
 - Existen propuestas diferentes sobre cual información deben ser incluida en consentimiento amplio
 - Algunas tienen muchos detalles
 - Otras dice solamente que el espécimen puede ser usado para usos desconocidos al tiempo actual

Ventajas y desventajas

- Consentimiento específico no es práctico
 - Los investigadores deben contactar otra vez a los individuos que dieron consentimiento solamente por un uso de sus muestras
 - Muchas personas no pueden ser encontradas
 - Constituye una barrera a la conducta de las investigaciones en el futuro

Ventajas y desventajas

- Consentimiento amplio no muestra respeto por la autonomía
 - Oponentes dicen que el consentimiento amplio no es informado
 - Personas pueden objetar a usos específicos de sus muestras

Declaración de Helsinki

- En las investigaciones médicas que usan material humano o datos, como material o datos contenidos en biobancos, los médicos deben buscar consentimiento informado por colección, almacenamiento, o reutilización.

Declaración de Helsinki

- Existen situaciones excepcionales en las que sería imposible o no practicable obtener consentimiento. En tales situaciones, se puede realizar la investigación solamente después de consideración y aprobación por un comité de ética.
 - Párrafo 32

¿Qué piensan Uds.?

- Críticas a Helsinki
 - Demasiado vago para proveer una guía clara
 - No especifica opciones para reutilizaciones de especímenes
 - Deja opciones muy difíciles a los comités de ética

Edición de los genes humanos

- Existe un método nuevo y experimental que es denominado “edición de los genes”
 - El nombre técnico es CRISPR/cas9 (no tiene significado en inglés)
 - Esta técnica tiene la posibilidad de hacer cambios a la línea germinal humana, en adición a cambios en los individuos con enfermedades
 - Es decir, puede afectar a las generaciones en el futuro de las personas en las que esta técnica es utilizada para cambiar la línea germinal humana

¿Cuáles son los usos de la edición de los genes?

- Se puede erradicar una enfermedad heredable muy grave de las familias
- Puede ser usada para tratar de mejorar las capacidades normales de las personas que no tienen enfermedades
 - Aumentar la inteligencia de niños futuros
 - Hacer más atractivas a las hijas futuras
 - Hacer más fuertes los atletas futuros

Un experimento en China

- Hace dos años, investigadores en China realizaron un experimento con embriones
 - No tenían la intención de implantar los embriones
 - Sin embargo, hubo muchos errores
 - No funcionó según el propósito
 - Tenía consecuencias no previstas y no deseadas

La seguridad de la técnica

- Surge la pregunta si ¿la técnica de edición de genes es segura?
- Surge la pregunta si ¿es demasiado peligrosa cuando no exista una posibilidad de corregir algunos errores que pueden permanecer en el futuro?
- Surge la pregunta si ¿es aceptable éticamente utilizarla para mejorar rasgos humanos?

Un informe reciente

- Un informe fue publicado la semana pasada por un Comité de la Academia de Ciencias en los EUA
 - “Edición de los Genes Humanos: La Ciencia, la Ética, y la Gobernanza”
- La Academia tiene mucho prestigio
- El comité incluyó científicos de varios países y también eticistas.

Recomendaciones del Informe

- Estudios de la edición de genes en la línea humana de germinales deben ser abordados con precaución, pero precaución no quiere decir que deben ser prohibidos.
- El informe dice también: “se requieren más investigaciones antes de que una intervención pueda cumplir con el estándar de riesgos y beneficios requerido por la autorización de ensayos clínicos.”

Recomendaciones del Informe

- Ensayos clínicos que usan la edición de genes en la línea humana de germinales deberían ser permitidos solamente dentro de una infraestructura regulatoria que es robusta y eficaz.
 - Recomendación 5.1

Restricciones

- La técnica debería ser limitada a la prevención de una enfermedad o condición grave, y
- Edición de genes que fue demostrada convincentemente que puede causar o predisponer a esta enfermedad o condición

Mejoría de rasgos humanos

- El informe dice
 - Al mismo tiempo, las agencias regulatorias no deberían autorizar ensayos clínicos de edición somática o de la línea germinal humana para las diferentes propuestas de tratamiento o prevención de una enfermedad o una discapacidad.
- Pero, nota la frase 'al mismo tiempo'

La Pendiente Resbaladiza

- Una intervención que puede mejorar los músculos de las personas que tienen distrofia muscular
- También puede ser utilizado para fortalecer los músculos de los atletas
 - ¿Sería aceptable éticamente?
 - ¿Por qué sí o no?