

# Problemas Éticos y Legales en los nuevos avances de la Medicina Genómica

*D. Ángel Carracedo Álvarez.*  
Catedrático de Medicina Legal y Forense.  
Universidad de Santiago de Compostela.

Soy una persona que dirijo un grupo de genética aplicada a un grupo grande donde trabajamos en genética forense, pero la mayor parte del grupo trabaja en genética clínica dentro de dos estructuras. Una es el Instituto de Medicina de Legal, y otra es una Fundación Pública del Servicio Gallego de Salud de la Consellería de Sanidade, donde tratamos de aplicar todos los avances de la genética en los temas de justicia para solucionar problemas de salud. Les voy a hablar de forma exclusiva de esta segunda aplicación.

Hacia tiempo que no estaba en un foro donde la mayor parte de la audiencia son juristas y no científicos o gestores del sistema de salud, y tengo menos oportunidades últimamente de intercambiar experiencias y opiniones con gente de nuestro background y que siempre fue para mi enriquecedor. Mi idea es contar de forma breve lo que hoy representa la genética, esto es, lo que actualmente llamamos Medicina Genómica.

Voy a hablarles de lo que implica la Ley de Investigación Biomédica, que es una ley que todos conocen, que acaba de ser aprobada y que tiene repercusiones importantes en lo que es la gestión, la estructura y la organización de servicios. Y acabaré mi exposición hablando de algún problema aplicado a la genética, pero de forma práctica.

Lo primero que me interesa decirles es que la genética es una ciencia relativamente nueva, la ge-

nética tiene estrictamente poco más de un siglo, pero, es que además las aplicaciones de la genética en medicina son todavía más recientes.

La genética hace muy pocos años sufrió una transformación absoluta de la mano de dos cosas; en primer lugar de la mano del conocimiento: lo que es la segunda parte del proyecto genoma humano donde se dan pistas de los genes que están involucrados en enfermedades genéticas que nos van a permitir subclasificarlas mucho mejor y seguramente atacarlas mucho mejor. También de la mano de la informática: el conjunto de bases de datos que permiten a los genetistas que trabajan en la práctica clínica poder manejar la información para aconsejar como tratar a un paciente, esto ha cambiado de forma radical, y finalmente de la mano de la tecnología cuyos cambios están siendo espectaculares. También ha habido un cambio en lo que la genética puede ofrecer.

Yo, cuando empecé a hacer genética, de esto hace ya muchísimos años y no en este país, prácticamente todo lo que se podía hacer en genética son cromosopatías, es decir, grandes alteraciones de los cromosomas, esto es lo que nos piden hoy en día, muchas enfermedades complejas.

Los análisis genéticos son hoy en día esenciales para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades y, aparte de los análisis clínicos, tienen una serie de particularidades propias:

1. Pueden predecir enfermedades antes de que se produzcan en una persona totalmente sana.
2. Esa información se hereda. La especie humana tiene aproximadamente unas 4000 enfermedades genéticas y hoy en día podemos diagnosticar 2000 prenatalmente y preimplantacionalmente aquellas que son muy graves.

Los cánceres hereditarios, por ejemplo, se pueden estudiar también en las personas sanas con su consentimiento.

La genética tiene un campo importante, la fármaco-genética, que esta comenzando y que va a tener mucha importancia en el futuro.

La genética también esta empezando a tener un papel para el desarrollo de nuevos fármacos. Gran parte de los problemas de la genética en lo que es su estructura dependen del hecho que estemos tratando lo que son enfermedades mendelianas con lo que son enfermedades raras, es un poquito lo que hacemos en nuestro grupo. Realizamos muchas pruebas que tienen más de 100 casos por año, pero hacemos por lo menos 170 pruebas distintas en menos de 100 casos por año. Esto es muy importante a la hora de implementar cómo se debe estructurar la genética en una comunidad o en un sistema sanitario porque si cada laboratorio hace lo que quiere o hace una cosa pequeña, lo raro nunca lo va a hacer nadie, y una cosa que tenemos que empezar a concienciarnos ya es que todas las personas tienen derecho a hacer un análisis genético. Aquí en Galicia, lo que tenemos son consultas de Consejo Genético Especializadas donde, por ejemplo, contamos con una Consulta de Consejo Genético en Cáncer, otra consulta de Neurogenética, prenatal. Son consultas casi siempre disciplinarias, y estoy muy orgulloso del modelo que tenemos, hemos conseguido hacerlo eficaz al centralizarlo tecnológicamente.

Como saben, hace unos meses se aprobó la Ley de Investigación Biomédica. Es una ley que, curiosamente, contempla lo que es la investigación biomédica, pero de repente habla de un montón de ge-

nética clínica y trata de regular cómo debe ser la práctica de la genética clínica.

La Ley, como todas, después de un preámbulo bastante bien escrito, tiene una serie de disposiciones generales de las que voy a destacar dos cosas. La primera, que contiene todas las definiciones de lo que es el glosario de genética, cuestión particularmente importante porque los genetistas tenemos el problema de que hablamos con un lenguaje que no nos entiende la ciudadanía. Pues bien, la Ley incorpora ese lenguaje bien precisado y con definiciones muy apropiadas.

Un principio muy importante para mi es el de la discriminación, es importante decirlo. No creo que nadie en España haya sido discriminado por sus características genéticas. La Ley precisa que nadie podrá ser discriminado a causa de su negativa a someterse a un análisis genético o a prestar su consentimiento para participar en Investigación Biomédica. También sienta un principio general de gratuidad en lo que se refiere a las muestras biológicas, cosa que a los genetistas nos afecta también, no solo a los que trabajan con células madre o células de cordón y bancos de cordón. Realmente, se apreciaba en España una tendencia a hacer bancos privados de muestra de ADN con fines de investigar enfermedades complejas, y para los que somos partidarios del Sistema Público, el que se haya establecido de forma genérica que la utilización de estas muestras sea gratuita, es cosa que particularmente nos agrada.

Un artículo del primer título de la Ley habla de los límites de los análisis genéticos. La Ley contempla varias cosas. Una, investigaciones que implican procedimientos invasivos en los seres humanos, y otra, la donación y uso de embriones y fetos humanos y sus células, tejidos y órganos, campo muy candente actualmente. Pero de estos campos no voy a hablar. Paso al título quinto que son los análisis genéticos. También hablarles de muestras biológicas y biobancos, pues, en mi criterio, esta preocupando mucho más a todos los hospitales y a la mayor parte de los médicos y la mayor parte de los servicios hospitalarios.

En la parte de los análisis genéticos, el título que los regula precisa que tiene por objetivo establecer

los requisitos que deben cumplir las instituciones y las personas que realicen los análisis genéticos y traten o almacenen datos genéticos de carácter personal y muestras biológicas. Habla de que hay que velar por el correcto empleo de las muestras biológicas para la investigación médica. Otro objetivo de la Ley es establecer los biobancos y también todos los aspectos con lo relacionado con el cambio de muestras. Dicen que hay que hacer una información previa antes del análisis genético en la cual se indique la finalidad del mismo para el cual se consiente el lugar y el destino de la muestra biológica al término del mismo. También las personas tendrán acceso al resultado de los análisis cuando aquellos no vayan a ser sometidos a los procedimientos de disociación.

Yo, en verdad, no se como vamos a implementar esto en el laboratorio donde en un proceso cualquiera son 10 o 12 personas las que trabajan, y donde en todo el laboratorio trabajan unas 70 personas. Habla sobre la advertencia de la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia para el sujeto, la advertencia de la implicación que puede tener para los familiares esa información obtenida y la conveniencia de que el mismo en susodicho caso transmita la información a ellos y el compromiso de suministrar consejo genético una vez obtenido y evaluado los resultados de sus análisis. Es preciso, como en cualquier otro ámbito, tener el consentimiento expreso y específico por escrito para realizar el análisis genético, pero aquí el consentimiento se detalla de una forma muchísimo mas rigurosa y exhaustiva que en cualquier otro tipo de acto médico. Se habla también del acceso a los análisis en personas fallecidas. Esto es importante en genética. Imagínense que una persona quiere saber si es posible que pueda tener alguna enfermedad hereditaria. Para nosotros sería más fácil el análisis teniendo datos de antecedentes de enfermedades familiares.

Habla también del cribado genético que es hacer skinings, genéticos masivos poblacionales. Por ejemplo, lo que se hace en todo España para las metabolopatías y que se esta aumentando cada vez más por una serie de enfermedades prevalentes. Esto significa también que va a complicar la vida de todos los servicios que hacen cribados genéticos; pues para hacer análisis de las metabolopatías se necesita una

autorización estricta del interesado. Regula también, el derecho de información y el derecho de no ser informado, esto es una cosa muy importante porque ven que en genética es tan importante el derecho a saber y a no saber.

Se regula también el acceso a los datos genéticos por parte de personal sanitario. Se habla también mucho del nivel de confidencialidad y del derecho a la protección de los datos genéticos. Quizás, de un modo exagerado. Los datos genéticos de carácter personal se conservan por un período mínimo de 5 años, y transcurridos el interesado puede instar su cancelación. Esto origina también problemas de estructura o de gestión. Además, exige que todos estos datos para fines de investigación si el paciente no se niega se utilicen para los mismos. Esto limita un poco la investigación de enfermedades raras, pero también es más garantista.

El cribado genético también se regula. Se establece que las autoridades sanitarias definirán el acceso universal y equitativo de la población para la cual está indicado el programa de cribado, esto es realmente algo importante y tenemos que esperar que sea una práctica clínica habitual en muchas mas enfermedades, y que seguramente, además, las distintas áreas pueden tomar decisiones diferentes porque mucha veces la prevalencia de las enfermedades genéticas y, sobre todo, la efectividad en el diagnóstico de una enfermedad genética pueden ser muy diferentes.

Habla de cosas muy lógicas. Precisa que la participación en un programa de cribado se ofrecerá a todos los miembros de la población, para los que va dirigido. Como siempre ocurre en esta ley, el consentimiento en cuestiones de genética se incrementa en sus requerimientos respecto del consentimiento normal en los actos médicos. Pedir consentimientos en este campo creo que nos va a llevar media mañana.

Los requisitos de calidad en todos los análisis genéticos deberán ser realizados por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto. Actualmente la práctica de la genética es totalmente irregular. Hay

centros que lo hacen bien y centros que lo hacen con menos conocimiento y menos calidad. Es importante que estos centros se acrediten. La genética clínica aquí tiene que tener como modelo la genética forense que ha obtenido una evolución muchísimo mayor.

Utilización de muestras biológicas y biobancos. Esta es una cuestión que a la gente le está preocupando enormemente. Lo de los biobancos está siendo una pesadilla porque no hay servicio clínico en este momento que no tenga un biobanco. Los biobancos son completamente esenciales para la investigación de mecanismos básicos de enfermedad y para la investigación genética, por lo que a mi me parece muy bien que estén regulados, pues actualmente no había regularización alguna de estos tipos de biobancos. Todas las personas que dieron muestras de metabolopatías tenían ahí su ADN sin ningún tipo de regulación, listo para el que quiera cogerlo. Por eso, me parece que está muy bien que se regule y se lleve un control adecuado.

Se crea un Comité de Bioética de España, aunque yo me imagino que, como los grandes comités de bioética generales, no valdrá para mucho. Ya ven que es una Ley en la que se regula desde la práctica clínica hasta aspectos más de investigación o aspectos más de promoción de la investigación. En fin, es una ley que regula un poco de todo.

Voy acabar mi intervención con dos problemas que me preocupan. Uno, que me preocupa muchísimo, y que no viene regulado en la Ley. Cada vez hay más laboratorios, kits diagnósticos que te solucionan todo, hay kits diagnósticos para predecir el alzheimer (por ejemplo). Pueden hacerse test de paternidad en farmacias. Etc. Esto me preocupa muchísimo porque no hay una calidad científica en la mayor parte de estos test, que no están aprobados por ningún organismo regulador. Lo segundo, aquellos que si lo están me pregunto cual es la calidad de los laboratorios que los hacen, pero además de eso también cómo

se maneja la información que de ahí se deriva. Todo esto es peligrosísimo. Y esto, en el contexto de la genética, donde no hay formación pregraduada y postgraduada, es terrible. Además de malgastarse un montón de cosas, se está cometiendo una cantidad de barbaridades, de las que seguramente no somos conscientes.

Por último, saben que muy poquito tiempo después de esta Ley se acaba de aprobar una Ley Orgánica para hacer bases de ADN con fines identificatorios criminal. Se publica una Ley por la que la policía crea su propia base de datos, la guardia civil un Real Decreto por el cual crea su propia base de datos, el toxicológico un Real Decreto por lo cual crea su propia base de datos. Esto no tenía sentido. A mi no me gusta esta Ley por eso me parece mejor que no haya. Es necesario que la lean para que vean que es menos garantista que la otra.

Yo, en conclusiones, lo que les quería es darles una imagen de lo que es la esfera de la genética, de las dificultades de implantación que está teniendo en este país y de los distintos modelos. Decirles que la Ley de Investigación Médica a mi no me parece el marco adecuado para el desarrollo de la genética clínica; pero, por lo menos, se regulan aspectos que pueden tener un efecto positivo en el sector, y que yo estoy seguro que si se implementan va a aumentar la calidad.

De todos modos, hay que ser conscientes que en el desarrollo de esta Ley tanto en lo que compete a la genética clínica como en los bancos de datos, y todos los demás temas, va a originar unos cambios muy importantes de estructura y de gestión en el sistema sanitario. Va a tener un impacto inmediato en el tema del coste y, sobre todo, va a obligar a que los distintos centros de acuerdo con sus características definan sus modelos organizativos. Y con esto acabo, muchísimas gracias por su atención.