https://doi.org/10.56085/isss.542

Dilemas éticos de las investigaciones en genética, en el marco de las normativas colombianas que las regulan

Ethical Dilemmas of Research in Genetics, within the Framework of the Colombian Regulations that Regulate them

Dilemas Éticos da Pesquisa em Genética, dentro da Estrutura da Regulamentação Colombiana que os Regulam

Marta Catalina Miranda-Fernández[1]
Rodrigo Cabrera-Pérez[2]

Conflicto de interés: Ninguno de los autores presenta conflictos de interés. Este artículo se hizo con el apoyo de la Secretaría de Salud de Bogotá, al aprobar la realización de una plaza de servicio social obligatorio. Entidad financiadora: Secretaría Distrital de Salud de Bogotá.

Resumen

Introducción: La investigación en genética representa un campo importante hoy en día en la investigación científica, debido a los recientes avances tecnológicos y su potencial para curar y prevenir enfermedades. ***Objetivos:*** Identificar los dilemas éticos más importantes en esta rama de la investigación y las medidas que protegen a los participantes de las investigaciones a escalas nacional e internacional, al compararlas entre sí y relacionarlas con los dilemas éticos planteados, para fomentar la discusión ética del tema y la creación de nuevas políticas sobre la materia. ***Planteamiento del problema:*** Se identifican diferentes dilemas éticos, al partir del problema mismo que supone definir qué es la información genética, así como la contraposición entre el derecho a la intimidad y el derecho a la vida, el estrés psicosocial que generan los exámenes y los problemas secundarios al almacenamiento de información por tiempo indefinido en biobancos. ***Desarrollo del tema:*** En respuesta a los dilemas éticos expuestos, se han expedido declaraciones internacionales que intentan abordarlos, cuyas pautas deberían estar reflejadas en la legislación de cada nación, por lo cual se revisan las normas que existen en Colombia al respecto y la manera como se debe elaborar un consentimiento informado para este tipo de investigaciones. ***Discusión y conclusiones:*** En Colombia se encuentran pocas medidas que regulen este tipo de problemas éticos, lo cual deja a los participantes en investigaciones en genética expuestos a un riesgo de discriminación importante. Por lo tanto, deberían expedirse normas que regulen no solo la investigación genética en Colombia, sino, también, el manejo de los datos genéticos, y prohibir la discriminación genética. De esta manera, las investigaciones estarán menos limitadas y se podrá avanzar en este campo, el cual puede llegar a representar grandes avances en las ciencias de la salud.

Palabras clave: genética, ética, experimentación humana, jurisprudencia, Colombia.

[1] Médico general. Laboratorio de Biología Molecular de la Fundación Cardioinfantil, Instituto de Cardiología.
[2] PhD en Biología Molecular. Fundación Cardioinfantil, Instituto de Cardiología.

Abstract

Background: Genetic research represents today an important field in scientific investigation, due to recent technological advances and its potential to cure and prevent diseases. ***Objetives:*** To identify the ethical dilemmas derived from this field of investigation and the national and international norms that regulate them, comparing them and relating them to the ethical dilemmas raised, to promote discussion on these matters and the creation of new measures. ***Problem statement:*** Different ethical dilemmas are identified, departing from the problem that rises the definition of genetic information itself, the same as the contrappsosition between the right to intimacy and the right to live, the psychosocial stress derived from the exams and the problems generated from the storage of information by bio-banks for an indefinite time. ***Development:*** In response to the ethical dilemmas exposed, international declarations have been issued to face these problems and their principles should be reflected in the legislation of each nation, thus the norms in Colombia concerning these issues are revised, as well as the way an informed consent for this type of research should be made. ***Discussion and conclusions:*** In Colombia, there are few measures that regulate this type of ethical dilemmas, which leaves patients exposed to a significant discrimination risk. Thus, measures should be implemented, that not only regulate genetic research in Colombia, but also the management of genetic data and prohibit genetic discrimination. This way, research will be less limited and scientific advances will be possible, in a way that may represent important advances to health-sciences.

Keywords: (según términos MESH y DECS): Genetics, Ethics, Human Experimentation, Jurisprudence, Colombia.

Resumo

Introdução: A pesquisa em genética representa um campo importante atualmente na pesquisa científica, devido aos recentes avanços tecnológicos e seu potencial para curar e prevenir doenças. ***Objetivos:*** Identificar os dilemas éticos mais importantes neste ramo de pesquisa e as medidas que protegem os participantes da pesquisa em nível nacional e internacional, comparando-os entre si e relacionando-os a dilemas éticos, para promover a discussão ética do tema e a criação de novas políticas sobre o assunto. ***Abordagem do problema:*** diferentes dilemas éticos são identificados, partindo do próprio problema de definir o que é informação genética, bem como o contraste entre o direito à privacidade e o direito à vida, o estresse psicossocial gerado pelos exames e problemas secundários ao armazenamento indefinido de informações em bio-bancos. ***Desenvolvimento do tema:*** Em resposta aos dilemas éticos expostos, foram emitidas declarações internacionais que tentam abordá-las, cujas diretrizes devem ser refletidas na legislação de cada nação, razão pela qual as regulamentações na Colômbia são revisadas e a maneira pela qual que um consentimento informado para este tipo de pesquisa deve ser elaborado. ***Discussão e conclusões:*** Na Colômbia, existem poucas medidas que regulam esse tipo de problema ético, o que deixa os participantes da pesquisa genética expostos a um risco de discriminação significativa. Portanto, devem ser emitidos regulamentos que regulem não apenas a pesquisa genética na Colômbia, mas também o gerenciamento de dados genéticos e proíbam a discriminação genética. Dessa forma, a pesquisa será menos limitada e o progresso será feito neste campo da ciência, o que pode representar grandes avanços nas ciências da saúde.

Palavras-chave: genética, ética, experimentação humana, jurisprudência, Colômbia.

Introducción

Actualmente, la investigación en genética representa una importante rama de la investigación en medicina, en la que mucho está por ser descubierto aún; además, ha empezado a probar que es una herramienta prometedora para enfermedades como el cáncer (1,2), el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) (3) o enfermedades genéticas, que previamente no tenían un tratamiento (4,5). Además, un diagnóstico genético de los pacientes ayuda a optimizar el tratamiento que reciben, contribuye a prevenir la aparición de enfermedades, da opciones reproductivas que prevengan la herencia de la enfermedad y les da a los pacientes un pronóstico de vida (6).

Como cada día aparecen nuevas técnicas diagnósticas de biología molecular y nuevos tipos de tratamiento, de los cuales todavía no se conocen los potenciales riesgos en su totalidad, los problemas éticos abundan en esta rama de la investigación científica, y es difícil que las normas que regulan la investigación en esta área avancen a la par. Por esto, las medidas de protección para los pacientes resultan escasas, lo cual hace indispensable la generación de conocimiento entendible y accesible sobre la investigación en genética, para informar a la sociedad y así impulsar normas que la regulen.

Por consiguiente, lo que pretendemos en este artículo es identificar cuáles son los dilemas éticos más importantes en esta rama de la investigación y cuáles son las medidas que protegen a los participantes de las investigaciones a escalas nacional e internacional, al compararlas entre sí y relacionarlas con los dilemas éticos planteados; de esa manera, se espera fomentar el conocimiento sobre el tema e incentivar la generación de nuevas propuestas para la protección de pacientes en condición de vulnerabilidad, como los pacientes con alteraciones genéticas.

Planteamiento del problema: dilemas éticos de las investigaciones en genética

En primer lugar, es problemático definir legalmente qué es la información genética… ¿Es una propiedad? ¿Realmente le puede pertenecer solamente a una persona esta información? ¿Se podría hacer una patente de un gen descubierto?

Según H. Tavani (7), se puede decir que frente a este problema hay dos posturas diferentes: los “excepcionalistas” y los “antiexcepcionalistas”. Para los primeros, la información genética se diferencia de cualquier otro tipo de información, incluyendo la información médica, ya que hoy en día la información puede resultar ser fácilmente accesible, lo que lleva a la violación de la privacidad de los individuos, minería de datos y la consiguiente estigmatización y discriminación de grupos epidemiológicos. En cambio, para los “antiexcepcionalistas”, la información genética puede ser tratada como cualquier otro tipo de información médica. Para estos, la información genética no solamente proviene de los exámenes genéticos realizados, sino que gran parte de ella también puede ser extraída de los antecedentes médicos del paciente y su historia familiar, por lo que termina siendo prácticamente indistinguible de cualquier tipo de información médica.

Sobre este tema, en la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos (DUGHDH) (8), el genoma humano se considera como patrimonio de la humanidad (lo cual hace inviable la creación de patentes al respecto), y en la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos (DIDGH) (9) la información genética se reconoce como un dato médico más, y al mismo tiempo, sin embargo, le da el carácter de dato sensible y singular, debido a que puede indicar predisposiciones de los individuos para el desarrollo de enfermedades, así como tener consecuencias para los familiares del paciente y ser importantes incluso desde el punto de vista cultural.

Otro de los problemas principales es la contraposición que se evidencia frecuentemente en este tipo de investigación de dos derechos fundamentales: el derecho a la intimidad y el derecho a la vida; pues a pesar de ser probablemente la información más íntima posible, también puede tener repercusiones en los familiares del paciente, sobre todo cuando se trata de información relacionada con el riesgo de padecer una enfermedad, en cuyo caso lo más sensato sería informar a quienes puedan estar en riesgo (10). Además, también puede ser información importante para todos los médicos tratantes, para mejorar el tratamiento brindado y darles un pronóstico más acertado a los pacientes. Sin embargo, si la información se llegara a filtrar, el paciente quedaría expuesto a que lo discriminaran y esto podría repercutir en su vida laboral, o incluso a la hora de obtener un seguro de vida o de salud. Por ello, la información genética debe ser siempre confidencial en procesos de investigación, mediante la adopción de ciertas medidas (como asociar la identidad con el resultado mediante un código), para que no se pueda identificar a la persona (9).

Por otro lado, muchas veces se somete a los pacientes a estrés innecesario, ya que cuando se hace una secuenciación del genoma o una secuenciación de exoma, por ejemplo, se obtienen resultados que no son 100 % certeros: pueden existir falsos positivos, falsos negativos o, incluso, el examen puede no arrojar ningún resultado concluyente, ya sea porque no era el examen de elección, o porque las variantes o genes encontrados aún no han sido asociados con la enfermedad. También, se puede obtener una gran cantidad de variantes de significado clínico incierto (11), que dejan a los pacientes con mucha incertidumbre sobre su diagnóstico. Sin embargo, con los crecientes avances técnicos, muy probablemente habrá cada vez menos variantes inciertas (12). A la vez, con los exámenes genéticos, con frecuencia se encuentran hallazgos incidentales, que pueden dar información sobre la ancestría de la persona o incluso, si se hiciera la prueba en familiares, podrían servir a modo de prueba de paternidad (11).

Debido al estrés que puede producir al paciente el resultado de la prueba genética o los hallazgos incidentales, este tiene derecho, también, a no enterarse de ninguno o elegir no enterarse de uno de los dos: del resultado del examen o de los hallazgos incidentales, según su preferencia (13). En la DIDGH (9) se especifica que en el consentimiento informado se le debe indicar al paciente el derecho a decidir si quiere ser informado o no de los resultados del estudio, y que los resultados deben ser comunicados por medio de una asesoría genética para reducir el estrés mencionado.

Adicionalmente, existe el problema del almacenamiento de información, el cual se logra por medio de biobancos, los cuales almacenan material biológico para posteriormente mostrar en bases de datos la relación genotipo-fenotipo. El problema con los biobancos es que en muchas ocasiones no se le específica a los pacientes la finalidad con la cual se está guardando la muestra, qué tanto tiempo se va a almacenar el tejido o la muestra de sangre, y qué tanto tiempo se va a tener la información genética de la muestra (13). Un buen ejemplo de una base de datos que ha resultado controversial es la del proyecto deCODE, el cual inició en Islandia en 1996 y en el momento cuenta con el material genético de 160.000 participantes (más de la mitad de la población), de quienes además también se tienen los datos de ancestría (14) y de la historia clínica. El acceso a las historias clínicas fue autorizado por el parlamento para hacer una base de datos, mantenerla en el tiempo y comercializarla. Sin embargo, posteriormente muchos participantes se resintieron a la hora de permitirle a una compañía extranjera usar su información genética para desarrollar medicamentos, e incluso pidieron el retiro de su información de la base de datos (15).

Al respecto, la DIDGH (9) propone que los participantes de las investigaciones puedan revocar su consentimiento, en cuyo caso los datos y muestras biológicas deben ser destruidos, a menos que los datos genéticos estén totalmente disociados de la persona (de modo que no sea posible identificar a la persona, debido a que sus datos personales y su información genética se encuentran totalmente desligados; es decir, no hay ni siquiera un código para relacionarlos).

Desarrollo del tema

El consentimiento informado para las investigaciones en genética

El documento legal por excelencia en materia de investigación en cualquier tema de salud es el consentimiento informado, el cual es tanto un mecanismo de comunicación como un documento de uso obligatorio para las investigaciones en Colombia, y debe ser aprobado por los comités de ética institucionales, según la Resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud (16,17). En el caso de los menores de edad o de las personas con el juicio y raciocinio comprometido, un adulto responsable debe firmar el consentimiento (17). A los niños también se les debe dar información sobre la investigación, adaptada para su entendimiento según la edad. De niños mayores se requiere también un asentimiento (18).

El consentimiento informado diseñado para la investigación en genética puede estar diseñado de dos formas diferentes: puede ser un consentimiento en blanco (abierto), en el que no se especifica para qué va a ser usada la información genética del individuo y se autoriza para usar la información en futuras investigaciones; por otro lado está el consentimiento específico, en el que se detalla el uso de la información genética, y cada vez que se vaya a usar la información con un fin diferente se obtiene primero la autorización del paciente. Este último enfoque parece el más correcto; sin embargo, resulta bastante dispendioso obtener de nuevo el consentimiento de todos los participantes de una investigación. Por esta razón, se han propuesto opciones intermedias, como la creación de un consentimiento abierto, pero que a la vez es evaluado periódicamente por un comité institucional; la utilización del consentimiento en blanco (siempre y cuando se conserve lo pactado respecto a la confidencialidad del paciente), e incluso una autorización para modificar la autorización de manera virtual (13).

En la DIDGH (9) se recomienda que no sea posible utilizar datos genéticos o muestras biológicas con una finalidad distinta a la que ha sido obtenida con el consentimiento original del paciente, a menos que se vuelva a obtener el consentimiento del paciente; que los datos del paciente estén totalmente disociados de la información genética, o que el derecho interno por motivo de interés público lo permita y el fin sea compatible con los derechos humanos. En todo caso, en el consentimiento informado se debe especificar si los participantes serán contactados en el futuro para tomar decisiones sobre el uso de su información genética (18).

Según N. Egalite et al. (19) y el NIH (18), el consentimiento informado para realizar investigación en genética debe ser en lo posible elaborado en parte por los encargados de brindar la asesoría genética, y debe contener la siguiente información:

- Explicar en qué consiste la enfermedad en estudio, su heredabilidad; por lo tanto, dar también información en cuanto a opciones para prevenirla en generaciones futuras.

- Además, se deben describir los procedimientos que se van a realizar (como toma de muestras), con sus inherentes riesgos y beneficios.

- Se debe hacer especial énfasis en los riesgos asociados con el mal uso de la información genética; es decir, el riesgo de discriminación y estigmatización por parte de compañías aseguradoras, empleadores o instituciones educativas. Por esto mismo, se debe especificar cómo se va a proteger la confidencialidad de los datos para evitar este riesgo y especificar si las muestras o la información van a ser posteriormente destruidas y en cuánto tiempo. Sin embargo, es claro

que el riesgo de reidentificación no se puede eliminar del todo, por lo que también es pertinente dar información sobre las protecciones legales con las que cuenta el individuo en caso de que esto suceda.

• Por otro lado, también se debe detallar si se van a devolver los resultados de manera individual (en cuyo caso deben especificarse las preferencias de los pacientes en cuanto a si quieren recibir información sobre hallazgos incidentales o no), pormenorizar si se va a realizar asesoría genética y qué tipo de profesional la va a brindar, así como un dato de contacto en caso de que los pacientes tengan alguna duda sobre el estudio.

• Se debe tener en cuenta que, en caso de que los padres de un niño no quieran recibir información sobre el resultado del niño, este último, al cumplir la mayoría de edad, tendrá derecho a pedir información sobre el resultado, ya que a nadie se le puede negar acceso a su propia información genética.

Según el artículo 38 de la ley de ética médica (Ley 23 de 1981) (20), se permite la revelación del acceso al secreto profesional en los casos en que sus hijos puedan heredar la enfermedad, siempre y cuando la situación corresponda a un peligro cierto e inminente, a menos de que el paciente, estando en condiciones de tomar él mismo la decisión, se oponga a la revelación del secreto médico.

Legislación a escala nacional

Como ya se ha mencionado, es importante tener en cuenta las normas que protegen a los pacientes que participan en investigaciones en genética en el país, para darles una garantía de que sus derechos no serán violentados, en caso de que su información genética se llegara a filtrar o exista la obligación de revelarla (por ejemplo, en la contratación de planes voluntarios de salud).

En realidad, las declaraciones internacionales, como la Declaración Universal sobre el DUGHDH y la DIDGH, dictan principios universales que sirven a modo de recomendaciones y no deben ser necesariamente ratificadas por las naciones (21). De modo que, a pesar de su importancia, no representan una garantía real y jurídica para los pacientes.

En la Constitución Política de Colombia, además del derecho a la salud, están los derechos fundamentales a la igualdad (artículo 13), en el cual se prohíbe "la discriminación por razones de sexo, raza, origen nacional o familiar, lengua, religión, opinión política o filosófica", y aunque no se especifica que se prohíbe la discriminación genética, se podría suponer que, ya que el sexo, la raza y las características familiares se originan en los genes, la discriminación genética estaría en teoría prohibida; y el derecho fundamental a la intimidad (artículo 15), desarrollado por la Ley 1266 de 2008. En esta ley no se menciona la información médica o genética (22); sin embargo, está dirigida a "todos los datos de información personal registrados en un banco de datos" (aunque con énfasis comercial y financiero). En la ley se dictan algunas disposiciones que obligan a las entidades que poseen información privada a ser precavidos con la información y a adoptar medidas, como la restricción para que los datos no sean publicados de forma masiva en redes, y garantizar que no tengan un "uso no autorizado" (23).

En el Código Penal se sanciona la investigación genética que se realiza con un objetivo distinto al de aliviar el sufrimiento y mejorar la salud, o sin un consentimiento informado; además, se prohíbe la clonación, así como la fecundación y tráfico de embriones y gametos humanos con un fin diferente al de la procreación humana o la investigación científica (arts. 132, 133, 134) (24).

El Decreto 780 de 2016, por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social (25), establece que una preexistencia es "toda enfermedad, malformación o afección que se pueda demostrar existía a la fecha de iniciación del contrato o vinculación, sin perjuicio de que se pueda diagnosticar durante la ejecución del contrato sobre bases científicas sólidas". También establece que no se puede considerar como preexistencia la demostración de factores de riesgo genéticos (arts. 2.2.4.1.17 y 2.2.4.1.18). Esto resulta contradictorio, ya que a pesar de que hay una salvedad con los factores de riesgo genéticos, todos los exámenes en genética proporcionan, en realidad, un riesgo, pues indican lo que puede sucederle a la persona, lo cual no es 100 % preciso. Por otro lado, casi todas las enfermedades, con excepción tal vez de las generadas por accidentes, tienen un componente etiológico genético. ¿Qué pasa, entonces, con las enfermedades con etiología genética que se manifiestan después de la celebración de un contrato de planes voluntarios de salud?

Por otro lado, la Resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud y Protección Social establece normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud (16). En cuanto a la investigación en seres humanos, que es la que nos compete, se hace claro que lo más importante es que se respete la dignidad, los derechos y el bienestar de los pacientes, y que prevalezca siempre la seguridad de estos. Además, permite que a los sujetos de investigación se les respete su privacidad, y que sean identificados solo cuando los resultados lo requieran o el paciente dé autorización.

Por su parte, la Resolución 995 de 1999 del Ministerio de Salud y Protección Social sobre el manejo de la historia clínica, a pesar de lo establecido en la DIDGH, dispone que todo el equipo de salud del paciente puede tener acceso a ella, lo cual incluye a "Auditores Médicos de Aseguradoras y Prestadores responsables de la evaluación de la calidad del servicio brindado" (26). Lo preocupante de esta resolución es que si los datos genéticos pueden ser vistos por auditores de aseguradoras (ya que lo ideal es que estén explícitos en la historia clínica para mejorar el tratamiento del paciente), los pacientes podrían estar expuestos a ser discriminados.

Más preocupante aún resultan algunas sentencias, como la Sentencia T-140/09 (27), en la cual se prohíbe el ingreso de un individuo a un plan voluntario de salud por tener una enfermedad preexistente de origen genético (la cual solamente se puede confirmar mediante un examen genético). Evidentemente, a las entidades que ofrecen planes voluntarios de salud se les permite realizar este tipo de contratos, en los cuales se hace una discriminación genética explícita (28).

En realidad, deberían existir más mecanismos para prevenir la discriminación genética, como en Estados Unidos lo hace el Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) (29) o el Patient Protection and Affordable Care Act (30), que han surgido en parte gracias a programas como el Ethical, Legal and Social Implications (ELSI) (31). Lamentablemente, los proyectos de ley que han intentado abordar este tema en Colombia han sido archivados (el proyecto de ley 028 de 2003, de la Cámara de Representantes, y el proyecto de ley 166 de 2003 para la protección y el buen uso de la información contenida en el genoma humano y contra la discriminación genética, del Senado).

Discusión

La investigación en genética plantea varios problemas éticos, que van desde la definición de qué es la *información genética*, hasta la contraposición de derechos fundamentales. En respuesta a algunos de estos dilemas se han creado declaraciones internacionales que intentan abordarlos y cuyas pautas deberían estar reflejadas en la legislación de cada nación, en las decisiones de los comités de ética institucionales, en la elaboración del consentimiento informado, en la regulación de los contratos de seguros relativos a la salud y en la práctica investigativa como tal.

A partir de la revisión del ordenamiento jurídico colombiano, se hace evidente la escasez de normas que regulan la investigación en genética, cuando idealmente debería haber al menos un comité (en países desarrollados se han creado agencias como el ELSI), que en el caso de Colombia se podría encargar de asesorar al Ministerio sobre cómo regular los descubrimientos científicos para proteger a los pacientes.

En este momento, por ejemplo, ya se empiezan a ver estragos en Colombia de lo que resulta ser una gran injusticia: a individuos con alteraciones genéticas se les rechaza el acceso a servicios de planes voluntarios de salud, porque se considera que tienen una "preexistencia" (27). Esto es, en nuestra opinión, una violación del derecho constitucional a la igualdad y a la no discriminación, y se trata, en este caso, de discriminación genética, lo cual además va en contra de la DUGHDH, según la cual se estaría atentando contra los derechos humanos y libertades fundamentales, y el reconocimiento a la dignidad (8). Así como sería discriminatorio excluir de planes voluntarios de salud a clientes de determinada raza, también lo es discriminar a clientes con una alteración en determinado gen.

El problema más polémico lo plantea la secuenciación de nueva generación, que es un método cada vez más popular y más accesible económicamente para el público en general, pues a toda persona que se le realicen estos exámenes, sin excepción, se le van a encontrar miles de variantes, de las cuales muchas indicarán enfermedades existentes o predisposiciones a desarrollar diferentes enfermedades. Esto significa que los servicios de las aseguradoras podrían aferrarse a la preexistencia de dichas variantes (presentes como "preexistencias" en todos los seres humanos) para no cubrir las enfermedades a las que está predispuesta esa persona (que son las que muy probablemente va a presentar con el tiempo). Entonces, ¿de qué servirá asegurarse, cuando la póliza no cubre las enfermedades que el individuo es más propenso a desarrollar?

Todos los seres humanos tenemos preexistencias genéticas, todos tenemos alteraciones en nuestro genoma, algunas de ellas patogénicas, otras que predisponen a enfermedades, otras de las que aún no se tiene información. La diferencia está en que algunas se hacen más evidentes que otras: unas se pueden sospechar por el mismo fenotipo de la persona e historia clínica, otras se hacen evidentes por medio de un cariotipo, otras son más pequeñas y requieren una hibridación genómica comparativa, o incluso más pequeñas y requieren la realización de una secuenciación de exoma o genoma.

Entonces, si todos los seres humanos tenemos alteraciones genéticas y, por lo tanto, "preexistencias", ¿la razón para discriminar a unos de otros depende de si el individuo se hizo un examen genético o no? Porque sin el examen genético no se puede documentar realmente la *preexistencia*. En ese caso, el país se va a retrasar en algún momento, no solo en el ámbito científico, sino también en la calidad de los servicios de salud prestados, porque ¿quién va a querer que se le diagnostique una condición genética si va a ser discriminado por ella?

El Estado colombiano no solamente debería proteger a la población de la discriminación genética, sino ser un abanderado de la investigación y de la realización de exámenes genéticos como parte de una política pública en cuanto al sistema de salud, para garantizar el mejor y más eficiente desarrollo de la sociedad, como lo promueve la DUGHDH (8).

En todo caso, lo más trascendente sería la prohibición de la discriminación genética, para que así las aseguradoras y el resto del país en general empiecen a ver los exámenes genéticos como lo que realmente son: una manera de ayudar a las personas a prevenir y adelantarse a las enfermedades a las que están predispuestos, una manera de tratar las enfermedades que ya padecen los individuos de una manera más efectiva, de encontrar nuevos medicamentos, de planificar para que las generaciones futuras no hereden enfermedades genéticas; no como un medio para discriminar qué personas pueden acceder a una mejor cobertura en salud, a un seguro de vida, a la obtención de un buen trabajo, de una beca de estudio, de un préstamo en un banco u otras oportunidades, lo que vulnera el principio fundamental de justicia.

Conclusiones

En este momento, la investigación en genética tiene el potencial para cambiar de manera vertiginosa el destino de la salud de la humanidad, ya sea al orientar mejor los tratamientos de los pacientes, al darles una idea de sus pronósticos, o al lograr prevenir enfermedades en generaciones futuras, lo que abre un abanico de opciones reproductivas para los pacientes con enfermedades congénitas que desean igualmente tener una descendencia. Todo ello, sin contar con las tecnologías emergentes que muy probablemente lograrán efectuar reparaciones en el genoma, para curar así desde enfermedades genéticas, hasta cáncer o VIH. Sin embargo, la discriminación genética tiene el poder para limitar la investigación, ya que nadie se quiere exponer al riesgo de ser discriminado a la hora de obtener un trabajo, de entrar en un seguro de salud o en un seguro de vida. Por esto, debe haber mecanismos legales que prohíban dicha discriminación, para que así la ciencia pueda avanzar, con el objetivo de darle un mejor futuro a las nuevas generaciones.

Agradecimientos

A Melissa Moreno Trillos y Carolina Ortiz, por su ayuda con los temas jurídicos.

Referencias

1. Hesman Saey T. Gene editing helps a baby battle cancer. Science News [internet]. 2015;14-6 [citado 2017 mar. 13]. Disponible en: https://www.sciencenews.org/article/gene-edting-helps-baby-battle-cancer

2. Cyranoski D. CRISPR gene-editing tested in a person for the first time. Nature. 2016;539(7630):479.

3. Reardon S. Gene-editing method tackles HIV in first clinical test. Nature [internet]. 2014 Mar 5 [citado 2017 mar. 13]. Disponible en: http://www.nature.com/doifinder/10.1038/nature.2014.14813

4. Eteplirsen (Exondys 51) for Duchenne Muscular Dystrophy. Med Lett Drugs Ther. 2016;58(1507):145.

5. U. S. Food and Drug Administration. FDA grants accelerated approval to first drug for Duchenne muscular dystrophy. FDA News Release [internet]. 2016;10-3.

6. Lerner B, Marshall N, Oishi S, Lanto A, Lee M, Hamilton AB, et al. The value of genetic testing: beyond clinical utility. Genet Med [internet]. 2016 [citado 2017 mar. 13]. Disponible en: http://www.nature.com/doifinder/10.1038/gim.2016.186

7. Tavani HT. Genomic research and data-mining technology: Implications for personal privacy and informed consent. Ethics Inf Technol. 2004;6(1996):15-28.

8. Unesco. Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos [internet]. 1997. p. 17-20 [citado 2017 mar. 13]. Disponible en: http://portal.unesco.org/es/ev.php-url_id=13177&url_do=do_topic&url_section= 201. html

9. Unesco. Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos [internet]. 2003. p. 1-7 [citado 2017 mar. 13]. Disponible en: http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_ SECTION=201.html

10. Goldim JR, Gibbon S. Between personal and relational privacy: understanding the work of informed consent in cancer genetics in Brazil. J Community Genet. 2015;6(3):287-93.

11. The American Society of Human Genetics. CSER Toolkit [internet]. [citado 2017 mar. 15]. Disponible en: http://www.ashg.org/education/csertoolkit/uncertainresults.html

12. King M, Skolnick M, States U, Court S. More genes, more problems? Benefits and risks multiplex genetic testing. Gynecol Oncol. 2017;139(2015):209-10.

13. Artizzu F. The informed consent aftermath of the genetic revolution. An Italian example of implementation. Med Heal Care Philos. 2008;11(2):181-90.

14. SCIENCE. deCODE genetics [internet]. S. f. [citado 2017 mar. 14]. Disponible en: https://www.decode.com/research/

15. Lemonick MD, Gibson H, Park A. The Iceland experiment. Time. 2006 [citado 2017 mar. 14];167(8):50-1. Disponible en: http://content.time.com/time/magazine/article/0,9171,1158968-1,00.html

16. Resolución 8430 de 1993, por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. Bogotá:
Ministerio de Salud. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/RESOLUCION8430DE1993.PDF

17. Satyanarayana Rao KH. Informed consent: An ethical obligation or legal compulsion? J Cutan Aesthet Surg. 2008;1(1):33-5.

18. National Human Genome Research Institute. Informed Consent: Special Considerations for Genome Research - National Human Genome Research Institute (NHGRI) [Internet]. 2016 [citado 2017 mar.

28]. Disponible en: https://www.genome.gov/27559024/

19. Egalite N, Groisman IJ, Godard B. Genetic counseling practice in next generation sequencing research: Implications for the ethical oversight of the informed consent process. J Genet Couns. 2014;23(4):661-70.

20. Ley 23 de 1981 (18 de febrero) por la cual se dictan Normas en Materia de Ética Médica. Bogotá: Congreso de Colombia, Diario Oficial 35.711 de 27 de febrero de 1981.

21. Unesco. General introduction to the standard-setting instruments of Unesco [internet]. [citado 2017 mar. 30]. Disponible en: http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=23772&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html#name=3

22. Constitución Política de Colombia de 1991. Bogotá: Legis.

23. Ley Estatutaria 1266 de 2008, Por la cual se dictan las disposiciones generales del hábeas data y se regula el manejo de la información contenida en bases de datos personales, en especial la financiera, crediticia, comercial, de servicios y la proveniente de terceros países y se dictan otras disposiciones. Bogotá: Congreso de la Republica: Diario Oficial 47.219 de diciembre 31 de 2008.

24. Ley 599 de 2000, por la cual se expide el Código Penal. Bogotá: Congreso de Colombia, Diario Oficial 44.097 de 24 de julio del 2000.

25. Decreto 780 de 2016, por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social. Bogotá: Presidencia de la República: Diario Oficial No. 49.865 de 6 de mayo de 2016.

26. Resolución 1995 de 1999, por la cual se establecen normas para el manejo de la Historia Clínica. Bogotá: Ministerio de Salud. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/RESOLUC3%93N201995%20DE%201999.pdf

27. Corte Constitucional de Colombia, Sala Segunda de Revisión. Sentencia T-140/09. Bogotá. Disponible en: http://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2009/T-140-09.htm

28. Plus PF. Axa Colpatria Medicina Prepagada S.A. 2014;(519).

29. Sarata AK, Debergh JV, Staman J. The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 and the Patient Protection and Affordable Care Act of 2010: Overview and Legal Analysis of Potential Interactions. Congressional Research Service Report for Congress. 2011.

30. US Office of the Legislative Counsel. Compilation of patient protection and affordable care act. US Dep Heal Hum Serv [internet]. 2010;1–974. Disponible en: http://www.hhs.gov/healthcare/rights/law/.

31. NIH. ELSI Planning and Evaluation History - National Human Genome Research Institute (NHGRI) [Internet]. [citado 2017 mar. 16]. Disponible en: https://www.genome.gov/10001754/elsi-planning-and-evaluation-history/

Recibido para evaluación: 5 de abril de 2017
Aceptado para publicación: 1 de septiembre de 2017

Correspondencia

Marta Catalina Miranda Fernández
marta.miranda@javeriana.edu.co