



Medicina Genómica

Conceptos clave, derecho internacional, legislación comparada, planes nacionales e institucionalidad

Autores

Christine Weidenslaufer
Email: cweidenslaufer@bcn.cl
Tel.: (56) 2 2270 1892

Rafael Torres
Email: rtorres@bcn.cl
Tel.: (56) 2 2270 1869

Rafael Hernández
Email: rhernandez@bcn.cl
Tel.: (56) 32 226 3190

Colaboradora:
Virginie Loiseau

Comisión

Elaborado para la
Permanente de Desafíos del
Futuro, Ciencia, Tecnología e
Innovación, del Senado.

Nº SUP: 119985

Resumen

La “Genómica”, o el estudio de todos los genes de una persona (el genoma), ha puesto en relieve problemáticas de carácter social, ético, ambiental y jurídicas, especialmente en el ámbito de la medicina, que los diversos instrumentos internacionales, tanto a nivel global (ONU) como regional (UE, Consejo de Europa) han tratado de abordar. En particular, el derecho internacional de los DDHH ha colocado como eje el reconocimiento de la dignidad intrínseca del ser humano y del genoma humano como patrimonio de la humanidad. Un aspecto particular es el tratamiento de los “datos genéticos humanos”, y el acceso a tales datos por parte de pacientes, personal sanitario, investigadores y empresas.

En el ámbito de la Medicina Personalizada de Precisión (MPP) o Medicina Genómica, algunos países llevan la vanguardia en el desarrollo de estrategias nacionales. El país pionero es EE.UU., que en la década de 1990 lanzó el Proyecto del Genoma Humano, cuya secuenciación fue terminada en 2003, para luego anunciar en 2015 la Iniciativa de Medicina de Precisión, para entender cómo la genética, el ambiente y el estilo de vida de una persona pueden ayudar a determinar la mejor forma de prevenir o tratar una enfermedad. En esta misma senda, desde 2012 el Proyecto *Genomic England 100.000 Genomes* del Reino Unido ha buscado secuenciar el genoma de pacientes del sistema de salud inglés con enfermedades raras o cáncer, y el *Plan France Médecine Génomique 2025* en Francia para integrar la utilización de la secuenciación del genoma en la práctica clínica.

Para llevar adelante estos proyectos, todos los países analizados han destinado fondos a la investigación genética por parte de instituciones públicas y privadas, creando asimismo una institucionalidad coordinadora específica de carácter público (*National Human Genome Research Institute, Genomics England y France Génomique*). Sin embargo, el marco normativo en estas materias difiere sustancialmente en cada país: en EE.UU. la “Ley de No Discriminación de la Información Genética (GINA)” protege de toda discriminación basada en la información genética en los seguros de salud y el empleo, la Ley de Curas del Siglo XXI financia iniciativas científicas innovadoras (que cubre la investigación genética). En cambio, tanto el Reino Unido como Francia cuentan con normativas específicas que regulan el uso de datos personales (incluyendo los genéticos), pero no con una ley marco de medicina genómica, independientes de las estrategias nacionales ya referidas

Introducción

Se analiza la regulación comparada de la genómica, incluyendo institucionalidad existente y antecedentes para la comprensión de la temática.

La fase actual de la revolución biotecnológica conlleva la posibilidad de alterar de manera estructural la dotación genética de los seres vivos, incluidos los humanos, lo que suscita expectativas, temores e interrogantes.

Diversos países y organismos, incluyendo la Unión Europea, han adoptado políticas públicas, soluciones normativas y decisiones de política económica tendentes a la promoción de la investigación biomédica.

Las traducciones son propias.

I. La genómica y otros conceptos

1. Genómica, genoma, genes y ADN

Según el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (*National Human Genome Research Institute – NHGRI*) de EE.UU., la “Genómica” es –en su más breve definición– “el estudio de todos los genes de una persona (el genoma), incluyendo las interacciones mutuas de dichos genes y con el entorno de la persona”.¹

Por su parte, para Velásquez, citando a otros autores, el “Genoma” se define como “el conjunto de todos los genes de los 23 pares de cromosomas que tiene el núcleo de las células de cada persona y que contiene todos sus caracteres genéticos y su patrimonio hereditario” (Hernández–Vela, 1999) “es todo el conjunto de genes que viene empaquetado en veintitrés pares de cromosomas distintos” (Ridley, 2002).² En resumen, es el conjunto completo de ADN³ de un organismo.

El Ácido Deoxirribonucleico (ADN) es el compuesto químico que contiene las instrucciones necesarias para desarrollar y dirigir las actividades de casi todos los organismos vivos. Las moléculas de ADN están constituidas por dos secuencias pareadas de nucleótidos, arrolladas una en torno a la otra, a veces llamada la “doble hélice”. Casi todas las células del cuerpo contienen una copia completa de

¹ NHGRI (s/f).

² Velásquez (2008:443). Citas internas omitidas.

³ El Ácido Deoxirribonucleico – ADN- es el compuesto químico que contiene las instrucciones necesarias para desarrollar y dirigir las actividades de casi todos los organismos vivos. Las moléculas de ADN están constituidas por dos secuencias pareadas de nucleótidos, arrolladas una en torno a la otra, a veces llamada la “doble hélice”.

aproximadamente tres mil millones de pares de bases⁴, o “letras”, que constituyen el genoma humano. Estas “letras” contienen las instrucciones para construir todo el cuerpo humano.⁵

El subconjunto de ADN con la información necesaria para sintetizar un conjunto específico de proteínas es llamado “gen”. Cada uno de los 20.000 a 25.000 genes del genoma humano codifica un promedio de tres proteínas. Ubicados en 23 pares de cromosomas, estrechamente arrollados sobre sí mismos en el núcleo de cada célula humana, los genes dirigen la producción de proteínas con la asistencia de enzimas y moléculas mensajeras. La información es copiada en una molécula mensajera llamada ácido ribonucleico mensajero (mARN), que cruza la membrana nuclear y viaja hasta una diminuta máquina nuclear llamada “ribosoma”, que lee la información y –según las instrucciones– vincula moléculas (llamadas “aminoácidos”) en el orden adecuado para formar una proteína específica.⁶

Las proteínas, a su vez, forman estructuras tales como órganos y tejidos, y controlan reacciones químicas y transportan señales entre células. Si el ADN de una célula es mutado, se producirá una proteína diferente (“anormal”) que, tanto puede alterar los procesos naturales y producir enfermedades o cáncer, como puede brindar una nueva oportunidad de explotar nuevas fuentes de energía o brindar protección contra agentes externos invasores.⁷

2. La secuenciación de ADN

La secuenciación de ADN es, simplemente, la determinación del orden exacto en que se encuentran las bases en una cadena de ADN. Dado que las bases en una de dichas cadenas se aparean (A-T y C-G), la secuenciación de las bases en una de las cadenas de la doble hélice determina de manera unívoca la secuencia de la cadena complementaria.⁸

La técnica más usada actualmente consiste en la síntesis de nuevas cadenas de nucleótidos a partir de una cadena (de ADN) o trozo de cadena de interés, mediante el uso de una enzima llamada ADN sintetasa, utilizando nucleótidos marcados con una “etiqueta fluorescente” (una molécula pequeña que emite fluorescencia⁹). Cada tipo de nucleótido es etiquetado con una molécula que fluoresce en una longitud de onda distintiva. Así, excitando los trozos de ADN sintetizado, los distintos tipos de nucleótidos mostrarán sus respectivas posiciones, y apareando trozos cuyas secuencias se superponen, se puede determinar la secuencia de nucleótidos en el ADN sintetizado, que es complementario con la cadena original.¹⁰

⁴ Las “bases” (o bases nucleotídicas) son cuatro y comprenden el llamado “alfabeto genético). Ellas son: Adenina (A), Timina (T), Guanina (G) y Citosina (T). Pueden formar largas secuencias lineales (o cadenas) que, al aparearse con otra cadena, lo hacen complementariamente, apareando A con T y C con G, formando una doble cadena helicoidal. La secuencia de pares A-T y C-G son las “letras del alfabeto genético”.

⁵ NHGRI (s/f).

⁶ NHGRI (s/f).

⁷ NHGRI (s/f).

⁸ NHGRI (s/f).

⁹ La emisión de fluorescencia consiste en la excitación de una molécula con luz de una determinada longitud de onda, que produce una emisión de luz en una longitud de onda distinta de la usada en la excitación.

¹⁰ NHGRI (s/f).

Los investigadores pueden, de esta manera, usar la secuenciación para determinar las variaciones genéticas y/o mutaciones que pueden tener un rol en el desarrollo o progresión de una enfermedad. Un cambio que origine una enfermedad puede involucrar un cambio tan pequeño como la sustitución, eliminación o adición de un único par de bases, hasta la adición de un par o eliminación de miles de pares de bases.¹¹

3. El análisis genético

La genómica se divide en dos áreas básicas: la genómica estructural, que consiste en la caracterización la naturaleza física de genomas completos y la genómica funcional, que caracteriza el transcriptoma¹² y el proteoma^{13,14}.

La directiva primaria del análisis de la genómica estructural es la dilucidación completa y precisa de la secuencia de ADN representativo del genoma haploide¹⁵ de una especie determinada. Cuando esta secuencia es conocida, se abren múltiples posibilidades para el estudio y determinación, mediante el uso de recursos computacionales, de todas las proteínas codificadas, por ejemplo; estudiando otros genomas haploides de la misma población, es posible establecer patrones de variación genética de dicha especie y obtener información acerca de cómo la evolución ha remodelado su genoma. La genómica estructural habría satisfecho su promesa de proveer secuencias completas de muchos genomas.¹⁶

La genómica funcional, por su parte, mediante novedosas técnicas moleculares de manipulación de ADN, ha sido capaz de producir transcriptomas completos e identificar el proteoma de una especie determinada.¹⁷

4. El ADN basura

Sólo un 1% del ADN está constituido por genes codificadores de proteínas. El 99% es ADN no codificador, que no provee información para para la síntesis de proteínas. En alguna época los investigadores lo denominaron “ADN basura” (*Junk DNA*), es decir, sin un propósito determinado. Una de las hipótesis postulaba que eran resabios o “remanentes evolutivos” en las grandes moléculas de ADN. Sin embargo, lentamente ha surgido evidencia que este ADN es parte integral de la funcionalidad de la célula, particularmente en el control de la actividad de los genes. Por ejemplo, secuencias de nucleótidos determinan cuando se gatilla o se inhibe la actividad de determinados genes. Tales elementos proveen sitios de unión para proteínas especializadas (llamadas factores de

¹¹ NHGRI (s/f).

¹² Transcriptoma: es el rango total de los transcritos producidos por un organismo.

¹³ Proteoma: es el conjunto completo de las proteínas codificadas.

¹⁴ Griffiths, A.J.F. *et al.* (2000).

¹⁵ En el núcleo las células somáticas de un individuo normal de cualquier especie, se encuentran dos juegos de cromosomas, uno aportado cada progenitor, el genoma diploide. Un genoma haploide sólo consta de un juego de cromosomas.

¹⁶ Griffiths, A.J.F. *et al.* (2000).

¹⁷ Griffiths, A.J.F. *et al.* (2000).

transcripción) que pueden activar o inhibir la síntesis de proteínas codificadas por los genes (transcripción).¹⁸

Dentro del ADN no codificador se encuentran variados tipos de elementos moduladores¹⁹:

- Promotores (*promoters*): proveen los sitios de unión para la maquinaria proteica que lleva a cabo la transcripción. Los promotores se encuentran típicamente justo delante de un gen en la cadena de ADN.
- Estimuladores (*enhancers*): proveen sitios para proteínas que ayudan a activar la transcripción. Suelen estar delante o detrás del gen que controlan, y a veces lejos de él, en la cadena de ADN.
- Silenciadores (*silencers*): proveen sitios para las proteínas que reprimen la transcripción. Como los estimuladores, pueden estar delante o detrás del gen que controlan, y a veces lejos de él, en la cadena de ADN.
- Aisladores (*insulators*): proveen sitios para el anclaje de proteínas que controlan la transcripción de varias maneras. Algunos inhiben la acción de los estimuladores (*enhancer-blocker insulators*). Otros evitan cambios estructurales de ADN que reprimen la actividad de los genes (aisladores de barrera). Algunos aisladores pueden funcionar simultáneamente como bloqueadores y como barreras.

Otras regiones del ADN no codificador ejercen su acción sobre la síntesis de distintos tipos de ARN²⁰. Algunos elementos importantes de los cromosomas (centrómero y otras estructuras nucleares) también son parte del ADN no codificador²¹.

La constatación de la relevancia del ADN restante hace necesario secuenciar el genoma (en lugar de solo observar los 20.000 genes que actualmente se utilizan para diagnóstico en medicina) si se pretende entender realmente el papel de los genes en la salud y la enfermedad²².

II. Antecedentes históricos de la genómica

El campo moderno de la genómica comenzó en la década de 1860 con las observaciones de Gregor Mendel sobre los rasgos hereditarios en las plantas de arvejas, que denominó “factores”. Para fines del siglo XIX, los científicos habían identificado hebras enrolladas de ADN en el núcleo de las células, que llamaron “cromosomas”, pero no fue sino hasta 1956 que estos determinaron el número de cromosomas humanos.²³

¹⁸ NIH (2019).

¹⁹ NIH (2019).

²⁰ El ácido ribonucleico (ARN) es una molécula químicamente emparentada (una suerte de “primo”) del ADN y distintos tipos especializados cumplen importantes funciones en la síntesis de proteínas.

²¹ NIH (2019).

²² Genomics England (s/f-a).

²³ Mehlman (2015:2).

El término “gen” fue acuñado alrededor de 1910 para reemplazar los “factores” de Mendel. James Watson y Francis Crick identificaron la estructura básica de doble hélice de la molécula de ADN en 1953. En la década de 1960, los genetistas comenzaron a descubrir los procesos mediante los cuales la información codificada en el genoma humano, o “genotipo”, se transformaba en las proteínas responsables de las estructuras y funciones del cuerpo humano, llamadas el “fenotipo”. Posteriormente, en la década de 1970, los científicos comenzaron a desarrollar la capacidad de combinar el ADN de diferentes organismos, conocido como ADN recombinante.²⁴

A principios de la década de 1990, el Congreso de los Estados Unidos de América autorizó el financiamiento del llamado **Proyecto del Genoma Humano** (*Human Genome Project*, HGP), un programa de investigación destinado a catalogar las aproximadamente tres mil millones de unidades de los químicos llamados “nucleótidos” que conforman el genoma humano.²⁵

El objetivo del Proyecto era la generación de un recurso que pudiese ser usado en un amplio rango de estudios biomédicos y fue liderado, en los Institutos Nacionales de Ciencias (*National Health Institutes, NIH*), por el NHGRI, y produjo una versión de alta calidad de la secuencia del genoma humano en abril de 2003, por debajo del presupuesto asignado y años antes que lo esperado. La información está disponible gratuitamente para el público en las bases de datos dispuestas al respecto²⁶.

III. Marco Regulatorio Internacional de la Genómica

Como señala Velázquez Elizarrarás²⁷:

A partir de la década de los noventa varias organizaciones intergubernamentales, principalmente las integradas en el sistema de las Naciones Unidas, pusieron especial atención en las consecuencias que tendría el avance biotecnológico del Proyecto Genoma Humano, vislumbrando las posibilidades de ciertas transgresiones a los derechos humanos. Tal preocupación se ve reflejada en la elaboración de una serie de estudios, reuniones y debates así como el pronunciamiento de importantes iniciativas en torno al tema genómico con la finalidad de plantear soluciones sociales, éticas y legales mediante la emisión de documentos, resoluciones, declaraciones y convenios internacionales enmarcados en el derecho internacional y los derechos humanos [...].

1. Naciones Unidas

En opinión de Velázquez Elizarrarás, la UNESCO habría sido el primer organismo especializado de las Naciones Unidas en preocuparse y dar respuesta a los problemas que plantea el saber científico. La **Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos**

²⁴ Mehlman (2015:2).

²⁵ Mehlman (2015:2).

²⁶ *Ibidem*

²⁷ Velázquez (2008:442).

Humanos de la UNESCO, aprobada el 11 de noviembre de **1997**, constituye el instrumento más importante a nivel internacional²⁸.

Esta Declaración “trasladó conceptos científicos a conceptos legales que el mismo derecho aún no había aprehendido hasta ese momento”, ante “la conciencia de un vacío legislativo en el ámbito internacional que protegiera al genoma humano e hiciera el llamado para ser legislado en el ámbito nacional en aquéllos países que no poseyeran disposiciones al respecto [...]”. Se compone de siete capítulos titulados: la dignidad humana y el genoma humano; el derecho de las personas interesadas; investigaciones sobre el genoma humano; condiciones de ejercicio de la actividad científica; solidaridad y cooperación internacional; fomento de los principios de la declaración; y aplicación de la misma.²⁹

En el artículo 1°, la Declaración propone una definición, desde la visión filosófico-jurídica, de “genoma humano”³⁰, al disponer:

Artículo 1: El genoma humano es la 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.

Siguiendo al mismo autor, se destaca respecto a la Declaración de 1997 lo siguiente³¹:

- Según ésta, las investigaciones desarrolladas en torno al genoma humano atañen a la humanidad, a la especie, como conjunto de individuos a los que podría afectar el desarrollo de la genética humana; esto es, que el genoma humano es en sentido simbólico patrimonio común de la humanidad (arts. 1, 10, 12).
- Esta noción de patrimonio de la humanidad exigiría un aprovechamiento compartido equitativo de los conocimientos científicos sobre el genoma humano, que han de redundar en beneficio del conjunto de la humanidad.
- Sin embargo, este principio no excluye que los resultados de la investigación genética puedan ser objeto de derechos de propiedad intelectual (Preámbulo de la Declaración).
- No se podría afirmar que el genoma de cada persona depende de un régimen de propiedad colectiva, por lo que cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos independientemente de sus características genéticas.
- El genoma humano es por naturaleza evolutivo y está sometido a mutaciones expresadas en distintos modos en función del entorno natural y social de cada persona que comprende su estado de salud individual, condiciones de vida, alimentación y educación (art. 3).
- Establece diversos principios como el del consentimiento (que es consecuencia del derecho a la libertad individual); el derecho de la persona a decidir si se le informa o no de los resultados de los exámenes genéticos y consecuencias (derecho a no saber); la no discriminación a

²⁸ Velázquez (2008:446).

²⁹ Velázquez (2008:446).

³⁰ Velázquez (2008:450).

³¹ Velázquez (2008:450-451).

ninguna persona con base en sus características genéticas; el principio de confidencialidad vinculado al respeto de la vida privada; la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales, a través de leyes nacionales y a reserva del estricto respeto del derecho internacional y de los derechos humanos.

Velásquez, citando a Varsi, señala que en 2002 la UNESCO emprendió oficialmente la elaboración de un instrumento internacional sobre los datos genéticos, frente al rápido avance de la genética y la constitución y proliferación de bancos de datos genéticos, el uso de esa información con fines no médicos y reprochables desde la perspectiva ética y la tendencia de países que pretendían efectuar censos genéticos a toda su población. El nuevo documento no abordaría cuestiones éticas de amplio alcance, ya tratados en la declaración universal, “sino que sería una prolongación de esta última y se centraría en cuestiones específicas acerca de la recolección, procesamiento, almacenamiento y utilización de los datos genéticos, situación que planteaba un tema central de debate internacional”³².

Así, 16 de octubre de 2003, se aprueba la **Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos** de la UNESCO. Este instrumento entregó definiciones sobre el tema, tales como “datos genéticos humanos”, es decir, la información sobre las características hereditarias de las personas, obtenida por análisis de ácidos nucleicos u otros análisis científicos (art. 2, y letra i), y “datos proteómicos humanos”, esto es, la información relativa a las proteínas de una persona, lo cual incluye su expresión, modificación e interacción (art. 2 letra ii)³³.

Algunas de las disposiciones de la Declaración de 2003 reafirman algunos de los principios y estipulaciones de la declaración universal, como “el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos, individualidad, no discriminación, consentimiento libre e informado, derecho pleno a decidir ser o no informado, privacidad y confidencialidad de los datos, responsabilidad de las personas y entidades que tratan datos genéticos humanos y cooperación internacional”³⁴.

Por último, del seno de la UNESCO nace un tercer instrumento, la **Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos** de 2005, primer instrumento internacional específico sobre un tema bioético y que contribuyó a la formulación de un gran número de principios fundamentales de bioética. La declaración versa sobre cuestiones éticas relacionadas con la medicina, las ciencias de la vida y las tecnologías conexas teniendo en cuenta las dimensiones sociales, jurídicas y ambientales. Está principalmente dirigida a los Estados y también a los individuos, grupos, comunidades, instituciones y empresas públicas y privadas, cuando proceda³⁵.

³² Velázquez (2008:453). Citas internas omitidas.

³³ En abril del 2001 nace el Proyecto Proteoma Humano (PPH), coincidente con la primera reunión internacional que se celebró para presentar la Organización del Proteoma Humano, conocida por sus siglas en inglés como HUPO, institución creada para coordinar y estimular todos los estudios proteómicos que se pretenden integrar dentro del proyecto que van desde desarrollos de complejas tecnologías analíticas, construcción de bancos de datos de las expresiones proteicas, integración de datos genómicos y proteómicos, hasta ciertas aplicaciones clínicas como las posibilidades proteómicas en la clasificación de las enfermedades y en el desarrollo de medicamentos. Para más información, véase www.hupo.org (Velázquez (2008:45 cita 17).

³⁴ Velázquez (2008:454).

³⁵ Velázquez (2008:456). Citas internas omitidas.

2. Consejo de Europa

El Consejo de Europa (COE)³⁶ ha elaborado una serie de convenios internacionales en el ámbito de los derechos humanos, destacando 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**, también conocido como Convención Europea sobre los Derechos Humanos y la Biomedicina, Convenio de Bioética, Convenio de Asturias sobre Bioética o Convenio de Oviedo, del año 1997 y vigente desde 1999³⁷.

Se trata del único instrumento jurídico internacional sobre biomedicina³⁸. En el capítulo IV sobre genoma humano se estipula que “las intervenciones sobre el genoma humano solamente podrán efectuarse cuando se tenga por objeto modificarlo por razones preventivas, diagnósticas o terapéuticas y sólo cuando no tenga por finalidad la introducción de una modificación en el genoma de la descendencia (principio de “no modificación del patrimonio genético de la humanidad”). Relativo al debatido tema de las investigaciones con embriones humanos, se previó establecer la prohibición de constituir embriones humanos con fines de experimentación, lo que ocasionó oposición directa de los científicos que lo consideraron un freno a la investigación³⁹.

3. Unión Europea

El régimen previsto en la regulación europea se encuentra en el **Reglamento General de Protección de Datos**⁴⁰, de 2016, que entró en vigor el 25 de mayo de 2018. El Reglamento —que viene a sustituir a la anterior Directiva— garantiza la uniformidad normativa de los distintos países de la Unión Europea desde una perspectiva anglosajona, basada en la autorregulación, en la certificación y en la responsabilidad de los gestores del tratamiento de los datos⁴¹.

Por primera vez, en esta normativa —de carácter general, que se aplica al tratamiento de cualquier dato de carácter personal, incluyendo los datos de salud y los genéticos— se hace una referencia específica al tratamiento de los datos genéticos y, además, en cualquier contexto, incluyendo, por tanto, el ámbito de la investigación biomédica⁴².

³⁶ Organismo internacional supranacional con sede en Estrasburgo, Francia, creado en 1949, concebido para asegurar la paz y la cooperación política en los países europeos. Es diferente a la Unión Europea y actualmente lo integran 46 países europeos y cinco Estados con calidad de observadores (México, Canadá, EE.UU., Japón y la Santa Sede) (Velázquez (2008:460).

³⁷ Velázquez (2008:461).

³⁸ López y otros (2017:326).

³⁹ Velázquez (2008:461-462).

⁴⁰ Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos).

⁴¹ Senado [España], (2019:33).

⁴² Senado [España], (2019:33).

Artículo 9

Tratamiento de categorías especiales de datos personales

1. Quedan prohibidos el tratamiento de datos personales que revelen el origen étnico o racial, las opiniones políticas, las convicciones religiosas o filosóficas, o la afiliación sindical, y el tratamiento de datos genéticos, datos biométricos dirigidos a identificar de manera unívoca a una persona física, datos relativos a la salud o datos relativos a la vida sexual o las orientaciones sexuales de una persona física.

2. El apartado 1 no será de aplicación cuando concurra una de las circunstancias siguientes:

h) el tratamiento es necesario para fines de medicina preventiva o laboral, evaluación de la capacidad laboral del trabajador, diagnóstico médico, prestación de asistencia o tratamiento de tipo sanitario o social, o gestión de los sistemas y servicios de asistencia sanitaria y social, sobre la base del Derecho de la Unión o de los Estados miembros o en virtud de un contrato con un profesional sanitario y sin perjuicio de las condiciones y garantías contempladas en el apartado 3 [...].

El Reglamento recoge el objetivo de la Unión Europea de fomentar la integración de datos en grandes sistemas europeos y mejorar el acceso para los investigadores, de integrar la investigación y la práctica clínica, y de poner el conocimiento a disposición de los distintos países⁴³.

Sin embargo, el artículo 89 del Reglamento se remite a la normativa interna de los Estados, que tendrán que desarrollar estas previsiones en su propia normativa nacional, aunque en la línea de facilitar la investigación transnacional y adoptar medidas particulares para cada caso concreto, deben tener en cuenta los riesgos e intereses en juego (pseudonimización)⁴⁴.

IV. La medicina genómica en la experiencia comparada

En el ámbito de la genómica, un campo de especial interés para los países es el de la medicina genómica.

La Medicina Personalizada de Precisión (MPP) o Medicina Genómica es⁴⁵:

Un modelo, un procedimiento o una metodología de atención médica que personaliza las diferencias individuales del paciente en todas sus fases, desde la prevención, el diagnóstico y el tratamiento hasta el monitoreo posterior al tratamiento. Utiliza información biológica y

⁴³ Senado [España], (2019:33).

⁴⁴ Senado [España] (2019:33).

⁴⁵ Romeo *et al* (2018:22).

biomarcadores al nivel molecular de la enfermedad, genética, proteómica, así como metabolómica.

Esta nueva forma de enfocar la práctica clínica se basaría “en el conocimiento de las reacciones individuales de los pacientes respecto al desarrollo de una enfermedad y de su respuesta al tratamiento, por un lado; y en el conocimiento del pronóstico de tal enfermedad en virtud de las características biológicas de cada persona, por otro”. Gracias a estos conocimientos, sería posible aplicar tratamientos precisos según las necesidades individuales de cada paciente (en particular con medicamentos adecuados a dichas características o farmacogenética) y reducir los efectos secundarios no deseados.⁴⁶

Para desarrollar una estrategia nacional sobre medicina genómica y de precisión, los países interesados observan con atención lo realizado por aquellos que llevan la vanguardia. Por ejemplo, en España, con el fin de recopilar información, se citó a diversos expertos en la materia para que comparecieran ante la Comisión de Sanidad, Consumo y Bienestar Social del Senado. Entre ellos, Carmen Ayuso García, Directora del Instituto de Investigación Biomédica de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) y Jefa del Servicio de Genética en el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz destacó la necesidad de contar con un Plan Nacional, al estilo de los existentes en otros países europeos, como Francia e Inglaterra, o en Estados Unidos de América (EE.UU.), así como también desarrollar programas específicos.⁴⁷

Con este fin, Ayuso García citó las Recomendaciones del Consejo de la Unión Europea del año 2015⁴⁸. En forma resumida, estas Recomendaciones invitan a los Estados Miembros a:

Apoyar el acceso a una medicina genómica clínicamente efectiva y sostenible económicamente.

- Usar la información genómica en el ámbito de la salud pública, de acuerdo con los ordenamientos jurídicos nacionales vigentes sobre datos personales y genómica.
- Impulsar estrategias de comunicación sobre salud pública para sensibilizar al público en relación con los beneficios y los riesgos de la medicina personalizada, apoyando el acceso oportuno a métodos de diagnóstico innovadores y a mejores tratamientos.
- Facilitar la formación de profesionales sanitarios en medicina personalizada.
- Fomentar la cooperación en el intercambio, recopilación y estandarización de datos para elaborar investigaciones en medicina especializada.
- Fomentar la interacción interdisciplinaria y de especialistas en genética.
- Desarrollar procedimientos para evaluar las repercusiones de la medicina personalizada.
- Reconocer el potencial de los biobancos clínicos, al amparo de la legislación sobre protección de datos.

⁴⁶ Romeo *et al* (2018:21-22).

⁴⁷ Comparecencia a la sesión del día 9 de enero de 2018 (Senado [España], 2019:15).

⁴⁸ Consejo de la Unión Europea, Conclusiones del Consejo sobre la medicina personalizada para pacientes (2015/C 421/03).

- Estudiar el intercambio de información y mejores prácticas para apoyar el acceso apropiado de los pacientes a medicamentos personalizados y la sostenibilidad de los sistemas sanitarios;
- Estudiar el desarrollo de planteamientos a largo plazo, desde la perspectiva de la salud pública, a los retos asociados al acceso a la medicina personalizada.

Asimismo, el señalado Plan para España debiera contemplar, de acuerdo a Ayuso García⁴⁹:

- La especialidad de genética.
- La formación de los profesionales.
- Una estructura de servicios (que, además de genetistas clínicos y genetistas moleculares o citogenéticos, debe contar con bioinformáticos y consejeros genéticos).
- Dotación tecnológica (plataformas propias, internas, espacio de almacenamiento de datos, sistemas de información y análisis, integración en la historia clínica electrónica).
- Más controles de calidad que validen técnicas y procesos.

Llerena Ruiz, en su comparecencia ante la misma comisión referida, señaló que, desde la emblemática iniciativa del Presidente Obama, diversos países han desarrollado proyectos o programas sobre la materia, con el fin de intentar integrar la Medicina Genómica en el ámbito clínico. Entre ellos destacó a Alemania (plan *The Medicine Personalized: a new way in Research and Health Care* de 2010); Reino Unido (*Genomic England 100.000 Genomes* de 2012); Francia (plan *France Medicine Génomique 2025*) y Suiza (*Swiss Personalized Health Network Initiative* de 2017)⁵⁰.

En conclusión de Llerena Ruiz, habría tres modelos de estrategias o programas nacionales de medicina genómica⁵¹:

[D]os modelos opuestos, el inglés —basado en centros asistenciales del sistema de salud— y el francés —a través de doce grandes plataformas no asistenciales y un gran centro de secuenciación de datos, fuera del sistema sanitario, pero al que prestan servicio—; y un tercer modelo intermedio, el suizo —de tipo colaborativo, que integra distintos centros con actividad genómica, con un gran centro de coordinación y análisis nacional—.

A continuación, se detallará los planes nacionales de medicina genómica en EE.UU., Reino Unido y Francia.

1. Estados Unidos de América

a) Plan nacional de medicina genómica

En el ámbito de las políticas públicas, a inicios del año 2015, el Presidente Barack Obama⁵² anunció un programa llamado **Iniciativa de Medicina de Precisión** (*Precision Medicine Initiative, PMI*), para

⁴⁹ Senado [España], (2019:15).

⁵⁰ Senado [España], (2019:29).

⁵¹ Senado [España], (2019:29).

entender cómo la genética, el ambiente y el estilo de vida de una persona pueden ayudar a determinar la mejor forma de prevenir o tratar una enfermedad⁵³.

El presupuesto de dicha iniciativa, para el año 2016, habría rondado los 215 millones de dólares, de los cuales 130 millones de dólares estaban destinados al NIH para el desarrollo de un grupo nacional de investigación de más de un millón de voluntarios; 70 millones de dólares al Instituto Nacional del Cáncer (*National Cancer Institute*, NCI) para ampliar los esfuerzos en el proceso de identificar conductores genómicos en el cáncer; 10 millones de dólares al *FDA Curated Database and Expertise* con el fin de adquirir experiencia adicional y avanzar en el desarrollo de bases de datos curadas de alta calidad; y 5 millones de dólares para el *Office of National Coordinator and Interoperability* para apoyar en el desarrollo de estándares y requisitos de interoperabilidad que aborden temas de privacidad y permitan asegurar el intercambio de información entre los sistemas⁵⁴.

b) Legislación sobre medicina genómica

En el año 2008, el Congreso aprobó la **Ley de No Discriminación de la Información Genética** (*Genetic Information Nondiscrimination Act*, GINA), cuyo propósito es proteger a los estadounidenses de toda discriminación basada en su información genética, específicamente en relación a los seguros de salud y al empleo⁵⁵.

GINA establece un piso de protección mínima contra la discriminación genética y no impide que las leyes estatales establezcan protecciones más estrictas. De este modo, existe un mosaico de leyes estatales cuyo objetivo es proteger a los estadounidenses de la discriminación genética, aunque estas leyes varían ampliamente en cuanto al alcance, la aplicabilidad y la cantidad de protección proporcionada⁵⁶.

Las primeras leyes estatales se centraron en condiciones genéticas particulares. Por ejemplo, Carolina del Norte fue el primer Estado en prohibir la discriminación basada en la presencia del rasgo de células falciformes y en 1991, Wisconsin fue el primer estado en prevenir la discriminación basada en pruebas genéticas. En el 2017, 48 estados y el Distrito de Columbia habrían aprobado leyes que previenen la discriminación genética por parte de los proveedores de seguros de salud, siendo la excepción Mississippi y Washington. Asimismo, 35 estados y el Distrito de Columbia poseerían legislación que previene la discriminación genética en el empleo⁵⁷.

Algunos estados han aprobado leyes que van más allá del alcance de GINA, para prohibir la discriminación genética para otros seguros, como los seguros de vida, de invalidez y de cuidados a largo plazo. Así, en 2011, California aprobó la Ley de no discriminación de información genética de

⁵² Obama, como Senador del Estado de Illinois, ya había presentado en el año 2006 un proyecto de ley denominado *Genomic and Personalized Medicine Act* (GPMA), el cual pretendía dar soporte institucional al desarrollo de la MPP, que no prosperó.

⁵³ Romeo et al (2018:95).

⁵⁴ Romeo et al (2018:95).

⁵⁵ Romeo et al (2018:96).

⁵⁶ NHGRI (2017).

⁵⁷ NHGRI (2017).

California (*California Genetic Information Nondiscrimination Act*, CalGINA), que extendió la protección frente a la discriminación genética en los servicios médicos de emergencia, vivienda, préstamos hipotecarios, educación y otros programas financiados por el Estado. En la actualidad, 17 estados tienen leyes adicionales que restringen el uso de información genética para determinar la cobertura del seguro de vida, 17 estados para el seguro por discapacidad y ocho estados para el seguro de atención a largo plazo⁵⁸.

Luego, a nivel federal, en 2016 se aprobó la **Ley de Curas del Siglo XXI** (*21st Century Cures Act*), la que fue calificada en su momento como el proyecto de ley más importante del año. Dicha ley tiene como propósitos: (a) promover y dar recursos económicos a la aceleración de proyectos de investigación en el área de prevención y cura de enfermedades graves, (b) acelerar el desarrollo de medicamentos y dispositivos médicos, (c) intentar abordar la crisis del abuso de opioides, (d) tratar de mejorar el suministro de servicios de salud mental, (e) propiciar la interoperabilidad y adopción de los registros de salud en formato electrónico (EHRs) y (f) el apoyo a programas de servicios humanos⁵⁹.

La Ley de Curas proporciona a los Institutos Nacionales de Salud (*National Institutes of Health*, NIH) la flexibilidad y los recursos necesarios para cumplir su misión de mejorar la salud de los estadounidenses. En particular, la Ley de Curas implementa medidas para⁶⁰:

- Aliviar las cargas administrativas que pueden prolongar el inicio de los ensayos clínicos.
- Permitir que los investigadores asistan más fácilmente a conferencias científicas donde la colaboración en persona a menudo puede llevar a avances científicos,
- Mejorar el intercambio de datos entre los investigadores apoyados por los NIH.
- Mejorar la protección de la privacidad de los voluntarios en proyectos de investigación.
- Fomentar la inclusión de diversas poblaciones representadas en la investigación clínica.
- Abrir nuevas oportunidades de financiamiento de los NIH para jóvenes investigadores.

Además, la Ley de Curas del Siglo XXI proporciona financiamiento multianual (el Fondo de Innovación) a cuatro iniciativas científicas altamente innovadoras: (a) el programa de investigación *All of Us*, para recopilar datos de más de un millón de personas en los EE.UU. para acelerar la investigación y mejorar la salud; (b) la Iniciativa de Investigación Cerebral a través de Avances en Neurotecnologías Innovadoras (*Brain Research through Advancing Innovative Neurotechnologies*, BRAIN), que busca comprender mejor cómo el cerebro codifica, almacena y recupera información, lo que transformará la capacidad de diagnosticar y tratar trastornos neurológicos/mentales; (c) el *Cancer Moonshot*, que acelera la investigación del cáncer para ofrecer más terapias a más pacientes, al tiempo que mejora la capacidad para prevenir el cáncer y detectarlo en una etapa temprana; y (d) el Proyecto de Innovación de Medicina Regenerativa (*Regenerative Medicine Innovation Project*), que apoya la investigación clínica en coordinación con la FDA utilizando células madre adultas para promover el campo de la medicina regenerativa⁶¹.

⁵⁸ NHGRI (2017).

⁵⁹ Romeo *et al* (2018:96-97).

⁶⁰ NIH (s/f).

⁶¹ NIH (s/f).

La Ley de Curaciones asignó fondos a los NIH por los siguientes 10 años, por un total de \$ 4,8 mil millones de dólares. El financiamiento debe ser aprobado cada año⁶².

c) Institucionalidad de medicina genómica

La agencia pública federal encargada de la investigación en genómica es el **Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano** (*National Human Genome Research Institute*, NHGRI), que forma parte de los Institutos Nacionales de Salud (*National Institutes of Health*, NIH).

En términos amplios, el NIH es una agencia que forma parte de los órganos operativos del Ministerio de Salud -símil a los servicios públicos dependientes de un ministerio, en Chile⁶³-, constituida para encargarse de la investigación médica. Su misión es buscar “conocimiento que resulte esencial acerca de la naturaleza y comportamiento de los sistemas vivos, y la aplicación de aquel conocimiento para mejorar la salud, extender la vida, y reducir las enfermedades y discapacidades”⁶⁴.

Para llevar a cabo esto, se dedica principalmente a:

- i. conducir investigación en sus propios laboratorios;
- ii. patrocinar la investigación de científicos no-gubernamentales en universidades, centros médicos, hospitales, e instituciones de investigación en el país y el extranjero;
- iii. colaborar en la formación de investigadores; y
- iv. fomentar la comunicación de la información médica y de la salud.

El NIH cubre diversas áreas de la salud y la medicina, y por tanto comprende bajo su tutela 27 centros e institutos, uno de los cuales es el NHGRI⁶⁵.

El NHGRI fue creado en 1989 para liderar el Proyecto Genoma Humano (HGP, por sus siglas en inglés), que, como ya se señaló, buscó “mapear” la secuencia del genoma humano. A lo largo de la década de los noventa, el organismo fue expandiendo su rol, desde la dedicación exclusiva al HGP hasta la aplicación de tecnologías genómicas en el estudio de enfermedades específicas, o el entendimiento de componentes genéticos en los trastornos complejos⁶⁶.

Posteriormente, en 1997 se eleva su estatus a instituto de investigación del NIH lo que le permite interactuar con otras agencias federales, así como compartir el mismo rango con los otros institutos y centros de investigación del NIH. Con la culminación del Proyecto Genoma Humano en 2003, y la publicación abierta para todo el mundo de los datos del genoma humano, el NHGRI se dedicó a conducir y financiar investigación para descubrir el rol que el genoma juega en la salud y enfermedades humanas. Adicionalmente, también respalda investigación relativa a las complejidades éticas, legales y sociales de la genómica⁶⁷.

⁶² NIH (s/f).

⁶³ Según organigrama del ministerio de salud de EE.UU. (HHS, 2018).

⁶⁴ NIH (2017).

⁶⁵ NIH (2018).

⁶⁶ NHGRI (2018a).

⁶⁷ NHGRI (2018a).

El organismo está encabezado por su director –Jefe de Servicio- y se organiza principalmente en función de la División de Investigación Interna (*Division of Intramural Research*), del Programa de Investigación Externa (*Extramural Research Program*) y de otras divisiones con funciones de línea –de Gestión, y de Políticas, Comunicación y Educación-. La primera refiere a la investigación en los propios laboratorios del NHGRI, en el campus de Bethesda (Maryland), mientras que el segundo se dirige a la provisión de becas o concesiones. Cuenta con un Consejo Nacional Asesor para la Investigación del Genoma Humano (*National Advisory Council for Human Genome Research, NACHGR*), el que se reúne tres veces al año y actúa como órgano de consulta para definir los proyectos a financiar y las prioridades del programa para cada año.

El financiamiento del organismo proviene del presupuesto anual del sector público aprobado por el Congreso. El presupuesto del NHGRI apoya diversa investigación externa, incluidos los esfuerzos para caracterizar y secuenciar los genomas de otros organismos; investigaciones en curso en ciencia y tecnología genéticas; y un amplio programa que explora las implicaciones éticas, legales y sociales de la investigación genética, que provee información para la creación de recomendaciones de políticas sobre el uso de la información genética, así como para la investigación clínica sobre las causas genéticas de las enfermedades. Además, el NHGRI financia oportunidades de educación y capacitación para fomentar el desarrollo de la próxima generación de científicos genéticos⁶⁸.

2. Reino Unido

a) Plan nacional de medicina genómica

Con el fin de llevar los beneficios de la genómica a los pacientes del Servicio Nacional de Salud (*National Health Service, NHS*⁶⁹), el Primer Ministro David Cameron lanzó en 2012 el **Proyecto Genomic England 100.000 Genomes**, con el objetivo de secuenciar el genoma de 100.000 pacientes del NHS, con enfermedades raras –y sus familiares- y con cáncer, antes de 2017⁷⁰.

En el ámbito de la genómica, la iniciativa tenía cinco objetivos principales⁷¹:

- Beneficiar a los pacientes proporcionando un diagnóstico clínico y, al mismo tiempo, tratamientos nuevos o más efectivos;
- Proporcionar nuevos conocimientos y descubrimientos científicos;
- Acelerar la incorporación de la medicina genómica en el NHS;
- Estimular y mejorar la industria y la inversión del Reino Unido; e,
- Incrementar el conocimiento y el apoyo público a la medicina genómica.

⁶⁸ NHGRI (2018b).

⁶⁹ El NHS es el servicio de salud pública del Reino Unido, de cobertura universal y cuyas prestaciones son prácticamente en su totalidad gratuitas. Comenzó a funcionar en 1948.

⁷⁰ Genomics England (s/f-a:3).

⁷¹ Genomics England (2017).

Según el sitio web del Proyecto, ya se habrían secuenciado más de 90.000 genomas completos. Los resultados estarían comenzando a entregarse a las personas que participaron en la primera parte del Proyecto, pero para quienes recién se han incorporado al mismo los resultados no les serán entregados antes de un año o más⁷².

Pueden acceder a los datos proporcionados por el Proyecto, los médicos, enfermeras y otros profesionales de la salud en los Centros de Medicina Genómica del NHS que tienen acceso a la información de sus pacientes. Esto permite al personal clínico ver los resultados o hallazgos de la secuenciación del genoma completo de los pacientes bajo su cuidado⁷³. Los científicos y el personal clínico podrían acceder a los datos para mejorar el diagnóstico de enfermedades raras, para comprender cómo la genómica impacta en la salud y la asistencia sanitaria; para sugerir qué tratamientos podrían funcionar mejor para un individuo y para entender mejor las causas de la enfermedad y para desarrollar nuevos tratamientos⁷⁴.

En cambio, todo investigador (o empresa u organización de investigación) debe solicitar el acceso a (una parte de) los datos genómicos y de salud identificados en el centro de datos, debiendo para ello identificarse. Luego, su solicitud es revisada por un Comité de Revisión de Acceso independiente. Si se aprueba su solicitud, se le otorga acceso seguro al centro de datos a través de una computadora virtual y toda su actividad es monitoreada y registrada, además de tener obligación de confidencialidad. Además, Genomics England tiene estrictos contratos con cada compañía, que conllevan multas si se incumplen los términos. Estas empresas son Congenica, ICON, Illumina, Fabric Genomics (anteriormente conocida como Omicia) y WuxiNextCode⁷⁵.

b) Legislación sobre medicina genómica

A medida que el Proyecto 100.000 Genomas se acerca a su fin, en un informe del año 2018, el Comité de Ciencia y Tecnología de la Cámara de los Comunes recomendó al Gobierno evaluar formalmente la introducción en el NHS de la secuenciación completa del genoma. Según el informe, el presente Proyecto podría ser un modelo para los futuros proyectos del "Programa de Investigación Avanzada en Salud", como se sugiere en la Estrategia Industrial de Ciencias de la Vida⁷⁶.

Si bien no existe actualmente una legislación específica para la medicina genómica en el Reino Unido, desde el año 2018, la **Ley de Protección de Datos** (*Data Protection Act 2018*) regula el uso de datos personales en la atención médica y en la investigación, y por primera vez reconoce explícitamente la categoría de "datos genéticos" para estos efectos⁷⁷.

En el ámbito de los seguros, el Gobierno británico celebró un **Concordato** (Acuerdo) y una **Moratoria sobre Genética y Seguros con la Asociación Británica de Aseguradores** (vigente hasta noviembre de 2019).

⁷² Genomics England (s/f-c).

⁷³ Genomics England (s/f-d).

⁷⁴ Genomics England (s/f-e).

⁷⁵ Genomics England (s/f-d).

⁷⁶ House of Commons (2018:48).

⁷⁷ PHG Foundation (2019).

El Concordato está diseñado para equilibrar las necesidades de los consumidores de tener el justo derecho a acceder a seguros, con la necesidad de un mercado de seguros comercialmente viable, de largo plazo y justo. Bajo el Concordato, las aseguradoras aceptan que los resultados de las pruebas genéticas solo son relevantes para los seguros de vida, de enfermedades críticas y de protección de ingresos. No se requerirá que los clientes divulguen los resultados de pruebas genéticas predictivas para pólizas que cubran hasta 500.000 libras esterlinas por seguros de vida, o hasta 300.000 libras esterlinas para seguros de enfermedades críticas o seguros de protección de ingresos. Por encima de estos límites, las aseguradoras pueden buscar información sobre los resultados de pruebas específicas aprobadas por el Gobierno (hasta la fecha del informe solo se había aprobado para la enfermedad de Huntington, cuyo seguro de vida supera los 500.000 libras esterlinas)⁷⁸.

De acuerdo a lo dispuesto en el Concordato y la Moratoria, en ellos se preserva el principio de que, a menos que se acuerde lo contrario, las compañías de seguros deben tener acceso a toda la información relevante que les permita evaluar de manera justa el riesgo en interés de todos sus clientes. Por lo tanto, si un cliente de seguro de vida sabe (a partir de información médica, antecedentes familiares o pruebas) de un riesgo específico para su salud, éste debe ser divulgado en circunstancias normales. Si el riesgo no se revela, la compañía de seguros podría enfrentar reclamaciones de indemnizaciones cada vez más costosas de lo que pudo haber asumido en el precio de sus pólizas de seguro. Esto podría potencialmente afectar el precio futuro o la disponibilidad de cobertura de seguros para todos⁷⁹.

El enfoque actual funcionaría en la práctica, asegura el Concordato y Moratoria, porque el número de políticas afectadas por la no divulgación de los resultados de las pruebas genéticas predictivas parece ser bajo. Esto permite que los clientes que han tenido resultados adversos de pruebas genéticas predictivas obtengan niveles significativos de cobertura, al tiempo que se protege a los clientes de aseguradores individuales de las consecuencias de reclamos extremadamente altos, que no han sido valorados⁸⁰.

c) Institucionalidad de medicina genómica

En el Reino Unido, a diferencia de Estados Unidos, no se dispone de una agencia gubernamental constituida especialmente para dedicarse a la genómica. En su lugar, se ha dispuesto el establecimiento de una entidad llamada **Genomics England**, creada exclusivamente para ocuparse del Proyecto *Genomic England 100.000 Genomes*. Debido a que se trata de un proyecto, *Genomics England* es formalmente la razón social de una empresa creada en 2013 cuyo único accionista es el Ministerio de Salud (*Department of Health & Social Care*)⁸¹; no es formalmente parte de la orgánica de la Administración Pública.

⁷⁸ House of Commons (2018:35).

⁷⁹ HM Government and ABI (2014:2).

⁸⁰ HM Government and ABI (2014:2).

⁸¹ Genomics England (s/f-b).

En el contexto del mismo proyecto, se crearon 13 centros de referencia entre los hospitales de excelencia con tradición genómica dentro del Servicio Nacional de Salud (*National Health Service, NHS*⁸²). De hecho, *Genomics England* fue lanzada en 2013 con motivo de la celebración del 65° aniversario del NHS.

Los trece Centros de Medicina Genómica (*Genomics Medicine Centres, GMC*) tienen como función recolectar muestras de extractos de ADN, capturar información clínica que permita interpretar la secuencia genómica, y generar infraestructura que vaya permitiendo que la medicina genómica se vuelva parte rutinaria de las prestaciones del NHS. Todo esto bajo el principio de consentimiento y provisión de información a los pacientes y familiares, que participan del proyecto. Cada uno de estos centros cubre áreas geográficas de varios millones de habitantes, y abarca varios hospitales y centros de salud adscritos al NHS. Las muestras de ADN captadas por los GMC son posteriormente enviadas a una compañía privada de biotecnología, *Illumina*, que realiza su secuenciación completa y se las remite a *Genomics England*. Los datos son analizados por la infraestructura técnica dispuesta por el programa, y cualquier hallazgo relevante, como posibles diagnósticos, por ejemplo, son remitidos al doctor que atiende al paciente correspondiente.

Para colaborar en el análisis de los datos e ir mejorando el funcionamiento del programa, se ha creado una instancia denominada Consorcio para la Interpretación Clínica de *Genomics England* (*Genomics England Clinical Interpretation Partnership, GeCIP*). En ella, participan investigadores y profesionales; más de 2.600 personas han firmado para formar parte de la misma, constituyendo además 42 “dominios” funcionales o referentes a tipos de enfermedades⁸³. Si bien, el foco principal está puesto en el tratamiento clínico, la investigación también se dirige complementariamente a asuntos médicos, informáticos o sociales.

Respecto a su gobernanza, la instancia máxima de *Genomics England* es el directorio, que supervisa todas las actividades, ratifica las decisiones más importantes, y fija la estrategia general de la organización⁸⁴. Asimismo, el directorio cuenta con comités consultivos –en Ética, Acceso a la Información y Científico-. El proyecto es financiado principalmente con recursos del NHS, que a su vez provienen del Ministerio de Salud.

Asimismo, se ha establecido un Directorio Nacional de Genómica (*National Genomics Board*), que ejerce políticamente como supervisor. Fue establecido recientemente (2018), por lo que no aún no existe mayor impacto tras su constitución. Además, en octubre de 2018 el Ministro de Salud anunció nuevos planes para, en un plazo de cinco años, aumentar la secuenciación a cinco millones de genomas a lo largo del Reino Unido.

⁸² El NHS es el servicio de salud pública del Reino Unido, de cobertura universal y cuyas prestaciones son prácticamente en su totalidad gratuitas. Comenzó a funcionar en 1948.

⁸³ Lista de dominios clínicos de GeCIP. Disponible en: <http://bcn.cl/2a0cx> (junio, 2019).

⁸⁴ *Genomics England* (s/f-f).

3. Francia

a) Plan nacional de medicina genómica

En la misma línea de los programas lanzados en el Reino Unido en 2012 y en los EE.UU. en 2014, a través de un plan nacional de medicina genómica Francia busca construir un sistema médico e industrial para introducir la medicina de precisión en la atención médica y desarrollar un marco nacional en esta materia⁸⁵.

En abril de 2015, el Primer Ministro francés, Manuel Valls, envió una carta misión al presidente de la Alianza Nacional Francesa para las Ciencias de la Vida y de la Salud (*Alliance pour les sciences de la vie et de la santé, Aviesan*), alianza creada en el año 2009 y que agrupa a las principales partes interesadas en estas materias, para que examinara las condiciones necesarias para la utilización del secuenciación del genoma en la práctica clínica. La Alianza Aviesan reunió a más de 200 personas para establecer el **Plan France Médecine Génomique 2025** (PFMG 2025). Este Plan fue entregado el 22 de junio de 2016 al Primer Ministro, cuyo Gobierno suscribió la conclusión del Plan entregado y anunció el otorgamiento de los medios necesarios para su éxito: 670 millones de euros a lo largo de 5 años⁸⁶.

Desde un punto de vista operativo, el PFMG 2025 está organizado en tres objetivos y 14 proyectos, cuya implementación está garantizada por la Alianza Aviesan⁸⁷. Los tres objetivos son: (a) posicionar a Francia como país líder en Medicina Personalizada, (b) integrar la secuenciación genómica en la práctica clínica (secuenciar 235.000 genomas al año en Francia para el año 2020), y (c) convertir a la Medicina Personalizada en un vector de desarrollo científico, tecnológico y económico. Las tres medidas estratégicas iniciales del Plan son: “la creación de doce grandes plataformas de secuenciación genómica de alta capacidad, un gran centro de gestión de análisis y almacenamiento de datos que dé servicio a los profesionales sanitarios, y, por último, disponer de una historia clínica estandarizada e interoperable en todo el territorio francés”⁸⁸.

Las plataformas del PFMG 2025 están diseñadas para integrar la secuenciación genómica de muy alta velocidad en la trayectoria de atención al paciente. Estas indicaciones previas deben provenir de avances científicos y estar basadas en una transferencia de la investigación hacia la atención médica. Este procedimiento también permite ampliar el número de plataformas activas antes de hacer surgir un verdadero sector de la medicina genómica a escala nacional⁸⁹.

En febrero de 2019, la Alianza Aviesan anunció que, tras la constitución de las dos primeras plataformas del PFMG 2015 (los consorcios SeqOIA y AURAGEN), se alcanzaba un nuevo hito: 12

⁸⁵ Aviesan (s/f:1).

⁸⁶ Aviesan (2019a).

⁸⁷ Aviesan (2019a).

⁸⁸ Aviesan (s/f:1).

⁸⁹ Firendo (2019).

indicaciones previas de cánceres y enfermedades raras, las cuales se evaluarán durante 6 meses dentro de estas plataformas, para la introducción de la secuenciación del genoma completo de alto rendimiento en la práctica clínica. Ahora, los dos proyectos de plataformas seleccionados en primera instancia en 2017, SeqOIA y AURAGEN, podrán centrarse en las indicaciones clínicas piloto (o “indicaciones previas”)⁹⁰.

b) Legislación sobre medicina genómica

En cuanto al uso de los datos genéticos, el legislador francés definió el alcance de las intervenciones genómicas y prohibiendo absolutamente ciertas prácticas. De este modo, la prescripción de pruebas genéticas está estrictamente regulada por la ley.

La **Ley de bioética del 6 de agosto de 2004** (complementada por la Ley de bioética del 7 de julio de 2011), modificó una serie de normativas, principalmente el Código Civil (CC), el Código Penal (CP), el Código de la Salud Pública (CSP) y el Código del Trabajo (CT), entre otros, en las siguientes materias:

- **Restricciones a los fines de los exámenes genéticos:** Los artículos 16-10 y 16-11 CC permiten el examen del genoma de una persona solo con fines de investigación médica y científica (en cuyo caso se recopila el consentimiento informado). También permite la identificación del ADN con fines judiciales. Realizar estos exámenes con otros fines están penalmente sancionados (art. L. 1133-2 CSP)⁹¹.

Los exámenes realizados en el ámbito médico están destinados a: preguntar, confirmar o refutar el diagnóstico de una enfermedad genética; para buscar las características de uno o más genes que pueden estar en el origen del desarrollo de una enfermedad en una persona o de los miembros de su familia; o para adaptar la atención médica de un paciente según sus características genéticas⁹². En la misma lógica, está prohibido que una persona utilice pruebas genéticas fuera del ámbito médico, incluidas las disponibles a través de Internet (art. 226-28-1 CP)⁹³.

- **Salvaguardas específicas en la realización de estos exámenes:** La persona debe dar su consentimiento expreso por escrito respecto a la naturaleza y el propósito del examen genético, y tiene la posibilidad de rechazar, en cualquier momento, que se le comuniquen los resultados del examen (arts. R. 1131-4, R. 1131-5 y R. 1131-19 CSP). Además, pocos profesionales están autorizados para realizar y analizar tales pruebas: solo ciertos laboratorios autorizados (art. L. 1131-2-1 CSP) y, dentro de ellos, solo los profesionales autorizados (art. L. 1131-3 CSP) pueden llevar a cabo tales exámenes y solo el médico que prescribe la prueba está autorizado para comunicar los resultados (art. L. 1131-1-3 CSP)⁹⁴.

⁹⁰ Firendo (2019).

⁹¹ Etats généraux de la bioéthique (s/f).

⁹² Etats généraux de la bioéthique (s/f).

⁹³ Conseil d'État (2018:145).

⁹⁴ Conseil d'État (2018:146).

- Información obligatoria a los miembros de la familia cuando se detecta una anomalía genética grave que puede ser objeto de medidas de prevención o atención (art. L. 1131-1-2 CSP)⁹⁵. Esta información puede ser proporcionada directamente por el paciente o, si se niega, anónimamente por mediación del médico. Este procedimiento se extiende a los niños nacidos de la donación de gametos o de embriones de la persona examinada (art. L. 1131-2 CSP)⁹⁶.
- Prohibición del uso indebido de pruebas genéticas: Se prohíbe toda cualquier discriminación debido a características genéticas (art. 16-13 CC, art. 225-1 CP), especialmente en el contexto de las relaciones laborales, es decir, la discriminación en la contratación en razón de características genéticas (art. L. 1132 CT). Los bancos y las compañías de seguros no pueden tener en cuenta estas características, incluso si el interesado las transmite voluntariamente (art. L. 1141-1 CSP)⁹⁷.
- Pruebas y prácticas genéticas prohibidas: El artículo 16-4 CC prohíbe cualquier práctica eugenésica tendiente a la organización de la selección de personas, la clonación reproductiva y la transformación de los rasgos genéticos para cambiar la descendencia de la persona. Estas prohibiciones también están estipuladas en el Convenio de Oviedo, ratificado por Francia. Durante la revisión de 2011, también se prohibió la creación de embriones transgénicos y quiméricos⁹⁸.

Sin embargo, en opinión del Consejo de Estado francés, nuevos temas planteados por la evolución de las técnicas genéticas son los siguientes⁹⁹:

- a) Secuenciación de la próxima generación: Si bien la primera secuenciación completa del ADN humano requirió 13 años de trabajo (1990-2003), movilizó a 20.000 científicos y costó 3 mil millones, ahora es posible estudiar el exoma (los 25.000 genes de un paciente) rápidamente y a un costo razonable (app. 1.500 euros), y pronto, apuntar solo a genes previamente identificados. Este desarrollo, alentado por las autoridades públicas como parte del PMGF 2025, que prevé la creación de 12 plataformas de secuenciación genómica de alto rendimiento, conlleva varias consecuencias:
- En primer lugar, tal progreso tecnológico trivializa el uso de pruebas genéticas, incluso fuera del campo médico, particularmente en Internet, donde cada vez más sitios extranjeros ofrecen dichas pruebas para diversos fines (pruebas recreativas, genealógicas, de paternidad, etc.).
 - En segundo lugar, la secuenciación de alto rendimiento, en el sentido de que puede conducir a un análisis de todo el genoma, es probable que revele otras anomalías que las que justifican el uso de pruebas genéticas (por ejemplo, una prueba genética para identificar las causas del retraso mental puede conducir a detectar la presencia, en otro gen, de un alelo que expone un alto riesgo de cáncer).
Este problema de descubrimientos incidentales, si bien no es nuevo en medicina, se encuentra en una escala sin precedentes gracias a dicha secuenciación. Sin embargo, la cuestión de la

⁹⁵ La misma norma especifica que esta condición no se cumple cuando, según una alta probabilidad, la afección diagnosticada no es susceptible de atención que permita evitar la enfermedad, retrasar el inicio o disminuir su severidad.

⁹⁶ Conseil d'État (2018:146).

⁹⁷ Conseil d'État (2018:146).

⁹⁸ États généraux de la bioéthique (s/f).

⁹⁹ Conseil d'État (2018:146-150).

utilidad de informar al paciente de estos descubrimientos incidentales se hace más compleja por el hecho de que las variantes detectadas no necesariamente permiten deducir el desarrollo fenotípico de una enfermedad. La información proporcionada en este contexto a menudo sigue siendo probabilística, expresada como un mayor riesgo. Además, incluso si la anomalía en cuestión conduce inevitablemente a la aparición de una enfermedad, no es posible determinar con certeza las condiciones de su expresión (edad de inicio e intensidad de los síntomas). En resumen, la revelación de un estado genético a menudo consistirá en una transición de una incertidumbre a otra.

- iii. En tercer lugar, la secuenciación de todo el genoma genera datos masivos, cuya reutilización repetida, con fines de investigación, puede plantear cuestiones en cuanto a la protección de los datos genéticos.
- b) Las consecuencias de la secuenciación de alto rendimiento en el marco legal actual: la cuestión de mantener la prohibición de las pruebas genéticas fuera del ámbito médico. La banalización de la secuenciación de alto rendimiento y el desarrollo de la medicina preventiva permite reexaminar la relevancia de la prohibición establecida en el artículo 226-28-1 CP, que castiga el hecho de solicitar, fuera de un entorno médico, el examen de sus características genéticas o las de un tercero.

A este respecto, el Consejo de Estado señala que, de levantarse la prohibición (solo en cuanto al examen de los datos genéticos propios), las pruebas genéticas así autorizadas quedarían sujetas a tres conjuntos de normas:

- i. El primero está relacionado con la naturaleza comercial del contrato celebrado entre el cliente y su proveedor de servicios, y es válido independientemente del propósito de la prueba. Supone, en particular, la información de la parte contratante sobre las características esenciales del servicio, sobre todo cuando está en juego la salud, así como la prohibición de publicidad engañosa.
- ii. El segundo concierne a todas las pruebas, en relación con la protección de datos personales. En su forma actual, estos datos se almacenan necesariamente en el extranjero, bajo la influencia de una legislación a menudo más flexible. Sin embargo, el temor de que se reutilicen para fines distintos al anunciado es mucho más fuerte porque el equilibrio económico de las empresas que proponen dichas pruebas a menudo se basa más en la valoración de los datos recopilados que en el precio que se les factura a los clientes.
- iii. El tercero solo concierne a los exámenes médicos. Este último estaría sujeto al régimen aplicable a los dispositivos médicos in vitro (arts. L. 5221-1 y ss. CSP), lo que los obligaría, en particular, a proporcionar información objetiva a los consumidores (en particular con respecto a las limitaciones de estas pruebas) y demostrar, mediante la auto certificación, la fiabilidad científica y la seguridad de las pruebas propuestas.

Además, en suelo francés, solo los laboratorios que cuentan con una autorización especial, emitida por un período de cinco años por la Agencia Regional de Salud, podrían llevar a cabo tales análisis.

c) Institucionalidad de medicina genómica

En el caso francés, más que una agencia gubernamental o un programa de investigación específico, se cuenta con una “infraestructura” nacional¹⁰⁰, resultante de la fusión y reestructuración de varios proyectos de investigación, con el objetivo de reforzar las capacidades en genómica y de proveer a la comunidad científica de acceso a las mejores plataformas de investigación.

Esta plataforma nace como resultado de la iniciativa “Inversiones para el Futuro” (*Investissements d’Avenir*), lanzada y auspiciada por el Gobierno francés. Durante los años 2010 y 2011 se sostuvo una convocatoria para proyectos en el área de las ciencias de la vida, desde la cual se buscaba dar forma al programa “Infraestructura Nacional en Biología y Salud”. De entre las propuestas recibidas se armaron 23 infraestructuras nacionales en Biología y Salud; entre ellas, de cuatro proyectos presentados, se confeccionó la Infraestructura llamada **France Génomique**, que como tal, cuenta con financiamiento gubernamental¹⁰¹.

France Génomique es un consorcio que reúne a las principales plataformas de investigación en secuenciación y bioinformática en Francia, al amparo de los siguientes organismos de investigación: la Comisión para Energía Atómica y Energías Alternativas (CEA, por sus siglas en francés) -que coordina-; el Instituto Nacional para la Investigación en Agricultura (INRA, por sus siglas en francés); el Centro Nacional de Investigación Científica (CNRS, por sus siglas en francés); y el Instituto Nacional para la Educación e Investigación Médica (INSERM, por sus siglas en francés); el Instituto Pasteur; la Universidad de Investigación de Ciencias y Letras de París, (PSL, por sus siglas en francés); y el Instituto de Genética y Biología Molecular y Celular (CERBM-GIE, por sus siglas en francés) en Estrasburgo¹⁰².

La mayoría de las plataformas de bioinformática de *France Genomique* están asociadas al Instituto Francés de Bioinformática (IFB), una infraestructura nacional que también recibió fondos de la iniciativa gubernamental “Inversiones para el Futuro”¹⁰³. Además de las plataformas anteriores, el IFB coordina otras plataformas: las del Instituto Curie, el Centro de Cooperación Internacional en Investigación Agrícola para el Desarrollo (CIRAD, por sus siglas en francés) y de universidades francesas¹⁰⁴.

Esta organización se basa en la agrupación de expertos reconocidos y complementarios, ubicados bajo un gobierno integrado, para ofrecer acceso coordinado con un punto de entrada único a una amplia gama de conocimientos que cubren todas las áreas de las ciencias de la vida (biodiversidad, medicina, agronomía, etc.). Con esto, se le ofrece a la comunidad científica acceso a asesoría y apoyo para sus proyectos, orientación técnica de alto estándar y la oportunidad de participar en proyectos tanto a nivel nacional como intermedio. El establecimiento de un punto de entrada único para la gestión de proyectos de investigación de grande y mediana envergadura, sumado a la disponibilidad

¹⁰⁰ En este entendido, con el término “infraestructura” se hace referencia a infraestructura institucional, o administrativa, más que a infraestructura física.

¹⁰¹ France Génomique (2019a).

¹⁰² France Génomique (2019b).

¹⁰³ France Génomique (2019f).

¹⁰⁴ IFB (s/f).

para compartir y acceder a equipamiento y experticia, permite a los investigadores organizarse por sí solos para ir creando sus propias capacidades¹⁰⁵.

Así, se observa que el foco no está puesto exclusivamente en la genómica respecto a sus aplicaciones a la genética humana, sino que incluye numerosas otras áreas en las que también se desarrolla investigación, aplicaciones y nuevas tecnologías en genómica: biodiversidad, microorganismos, plantas, chips, entre otros¹⁰⁶.

La entidad directiva de *France Génomique* es la Comisión Ejecutiva, formada por siete miembros que son nombrados –por un plazo de 3 años– para representar, cada uno, a las distintas plataformas de investigación que componen la infraestructura –CEA, INRA, CNRS, INSERM, entre otras-. Su rol es administrar y asegurar el correcto funcionamiento de la Infraestructura, así como definir su política general y orientación científica¹⁰⁷.

Adicionalmente, se dispone de una Comisión Supervisora, compuesta por los directores de cada una de las mencionadas plataformas de investigación, la que es informada de las decisiones tomadas por la Comisión Ejecutiva, y que cuenta con derecho a veto. Por su parte, se han establecido consejos consultores científicos, conformado uno por colaboradores internacionales, y el otro con el fin de evaluar y seleccionar los proyectos presentados ante la Infraestructura por la comunidad científica¹⁰⁸.

Por último, la **Agencia de Biomedicina** (*Agence de la biomédecine*), parte del Ministerio de Salud, colabora con las autoridades sanitarias para que todos los pacientes que se enfrentan a una enfermedad genética tengan acceso, en cualquier parte en Francia, a los recursos que ofrece la genética médica: el diagnóstico de enfermedades y la atención de los pacientes. Sus funciones, en general, son las siguientes¹⁰⁹:

- La autorización de laboratorios y formación de profesionales para las actividades de genética posnatal.
- La evaluación de prácticas y resultados mediante la recopilación y el análisis de datos de los centros de investigación y laboratorios (elabora recomendaciones de buenas prácticas).
- La participación en la organización de la actividad de la genética en el territorio; la colaboración e intercambio de conocimientos técnicos en genética a grupos de trabajo externos, como los de INCa, HAS o el Ministerio de Salud. También participa en el seguimiento del nuevo Plan Nacional de Enfermedades Raras 2011-2014.
- La observación científica la Agencia de Biomedicina informa regularmente al Parlamento y al Gobierno sobre los avances en genética.

¹⁰⁵ France Génomique (2019b).

¹⁰⁶ France Génomique (2019c).

¹⁰⁷ France Génomique (2019d).

¹⁰⁸ France Génomique (2019e).

¹⁰⁹ Agence de la biomédecine (s/f).

Referencias

- Agence de la biomédecine (s/f). Génétique: une pratique organisée et réglementée. Disponible en: <http://bcn.cl/2afed> (junio, 2019).
- Alliance pour les sciences de la vie et la santé, AVIESAN (s/f). France Genomic Medicine Plan 2025. Disponible en: <http://bcn.cl/2afee> (junio, 2019).
- (2019). Toute l'actualité: Plan France médecine génomique 2025. Disponible en: <http://bcn.cl/2afeg> (junio, 2019).
- Consejo de la Unión Europea (2015). Conclusiones del Consejo sobre la medicina personalizada para pacientes (2015/C 421/03). Disponible en: <http://bcn.cl/2afeh> (junio, 2019).
- Conseil d'État (2018). Révision de la loi de bioéthique: quelles options pour demain? Disponible en: <http://bcn.cl/2afej> (junio, 2019).
- Etats généraux de la bioéthique (s/f). Examens génétiques et médecine génomique. Disponible en: <http://bcn.cl/2afek> (junio, 2019).
- Filière Maladies Rares Endocriniennes, FIRENDO (2019). France Médecine Génomique: les premières pré-indications cliniques viennent d'être publiées par Aviesan. Disponible en: <http://bcn.cl/2ac9a> (junio, 2019).
- France Génomique (2019a). France Génomique Infrastructure. Disponible en: <http://bcn.cl/2a0gh> (junio, 2019).
- (2019b). Missions of the France Génomique Infrastructure. Disponible en: <http://bcn.cl/2a0gy> (junio, 2019).
- (2019c). Areas of expertises. Disponible en: <http://bcn.cl/2a0h4> (junio, 2019).
- (2019d). Executive Committee. Disponible en: <http://bcn.cl/2afei> (junio, 2019).
- (2019e). Supervisory Committee. Disponible en: <http://bcn.cl/2afem> (junio, 2019).
- (2019f). France Genomic Platforms. Disponible en: <http://bcn.cl/2afen> (junio, 2019).
- Genomics England (s/f-a). Genomics England and the 100,000 Genomes Project. Disponible en: <http://bcn.cl/2afeo> (junio, 2019).
- (s/f-b). How we work. Disponible en: <http://bcn.cl/2afep> (junio, 2019).
- (s/f-c). Information for participants. Disponible en: <http://bcn.cl/2afgf> (junio, 2019).
- (s/f-d). Who has access to the data? Disponible en: <http://bcn.cl/2afgr> (junio, 2019).
- (s/f-e). Data Access and Use. Disponible en: <http://bcn.cl/2afhg> (junio, 2019).

- (s/f-f). The Genomics England Board. Disponible en: <http://bcn.cl/2a0d8> (junio, 2019).
- Griffiths, A.J.F. et al. (2000). *An Introduction to Genetic Analysis*. Seventh edition. New York: W. H. Freeman. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21766/> (junio, 2019).
- HM Government and Association of British Insurers (2014). *Concordat and Moratorium on Genetics and Insurance*. Disponible en: <http://bcn.cl/2ahi4> (junio, 2019).
- House of Commons (2018). *Genomics and genome editing in the NHS*. Third Report of Session 2017–19. Disponible en: <http://bcn.cl/2ahil> (junio, 2019).
- Institut Français de Bioinformatique, IFB (s/f). *Welcome to the French Institute of Bioinformatics*. Disponible en: <https://www.france-bioinformatique.fr/en> (junio, 2019).
- López Baroni, M.; Marfany, G., de Lecuona, I.; Corcoy, M; Boada, M.; Royes, A.; Santaló, J.; Casado, M. (2017). La edición genómica aplicada a seres humanos: aspectos éticos, jurídicos y sociales. *Revista de Derecho y Genoma Humano. Genética, Biotecnología y Medicina Avanzada*. Núm. 46, Enero Junio 2017. Disponible en: <https://2019.vlex.com/#vid/716041861> (junio, 2019).
- Mehlman, Maxwell J. (2017). *Genomics and the Law*. The Oxford Handbook of U.S. Health Law. *Oxford Handbooks Online*.
- National Human Genome Research Institute, NHGRI (s/f). *A Brief Guide to Genomics*. Disponible en: <http://bcn.cl/2afer> (junio, 2019).
- (2017). *Genetic Discrimination*. Disponible en: <http://bcn.cl/2afet> (junio, 2019).
- (2018a). *NHGRI History and Timeline of Events*. Disponible en: <http://bcn.cl/2afeu> (junio, 2019).
- (2018b). *Budget and Financial Information*. Disponible en: <http://bcn.cl/2afev> (junio, 2019).
- National Institutes of Health, NIH (2019). *What is noncoding DNA?* Disponible en: <http://bcn.cl/2afew> (junio, 2019).
- (2018). Disponible en: <http://bcn.cl/2a00e> (junio, 2019).
- (2017). *Mission and Goals*. Disponible en: <http://bcn.cl/29zzz> (junio, 2019).
- PHG Foundation (2019). *How does the GDPR apply to genomic data?* Disponible en: <http://bcn.cl/2ahqr> (junio, 2019).
- Romeo, Carlos M.; Nicolás, Pilar y de Miguel, Iñigo (2018). *Retos éticos y necesidades normativas en la actividad asistencial en Medicina Personalizada de Precisión*. Fundación Instituto Roche y Grupo de Investigación Cátedra de Derecho y Genoma Humano de la UPV/EHU. Disponible en: <http://bcn.cl/2aff6> (junio, 2019).
- Senado [España] (2019). *Boletín Oficial de las Cortes Generales*, XII Legislatura. Núm. 341, 13 de febrero de 2019. Disponible en: <http://bcn.cl/2aff7> (junio, 2019).

U.S. Department of Health & Human Services, HHS (2018). HHS Organizational Chart. Disponible en: <http://bcn.cl/29zzl> (junio, 2019).

Velázquez Elizarrarás, Juan Carlos (2008). El derecho internacional ante los desafíos del genoma humano y la bioética, en el marco de la organización y las declaraciones internacionales. Su proyección al derecho mexicano. Anuario mexicano de derecho internacional, 8, 441-483. Recuperado en 06 de junio de 2019, de <http://bcn.cl/2aff8> (junio, 2019).

Legislación

I. Derecho internacional:

- 1) Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, UNESCO (1997). Disponible en: <http://bcn.cl/1nypr> (junio, 2019).
- 2) Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, UNESCO (2003). Disponible en: <http://bcn.cl/1nypr> (junio, 2019).
- 3) Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. Disponible en: <http://bcn.cl/1nypr> (junio, 2019).
- 4) 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. Disponible en: <http://bcn.cl/2affc> (junio, 2019).
- 5) Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). Disponible en: <http://bcn.cl/2afff> (junio, 2019).

II. Derecho nacional:

1) Estados Unidos de América

- Ley de No Discriminación de la Información Genética (*Genetic Information Nondiscrimination Act*, GINA). Disponible en: <http://bcn.cl/2afet> (junio, 2019).
- Ley de Curas del Siglo XXI (*21st Century Cures Act*). Disponible en: <http://bcn.cl/2affi> (junio, 2019).

2) Reino Unido

- Ley de Protección de Datos (*Data Protection Act 2018*). Disponible en: <http://bcn.cl/2ahqq> (junio, 2019).

3) Francia

- Código Civil (*code civil*). Disponible en: <http://bcn.cl/2affj> (junio, 2019).

- Código Penal (*code pénal*). Disponible en: <http://bcn.cl/2affk> (junio, 2019).
- Código del Trabajo (*code du travail*). Disponible en: <http://bcn.cl/2affl> (junio, 2019).
- Código de la Salud Pública (*code de la santé publique*). Disponible en: <http://bcn.cl/2affm> (junio, 2019).
- Ley de Bioética de 2004 (*Loi de bioéthique du 6 août 2004*). Disponible en: <http://bcn.cl/2affn> (junio, 2019).

Nota Aclaratoria

Asesoría Técnica Parlamentaria, está enfocada en apoyar preferentemente el trabajo de las Comisiones Legislativas de ambas Cámaras, con especial atención al seguimiento de los proyectos de ley. Con lo cual se pretende contribuir a la certeza legislativa y a disminuir la brecha de disponibilidad de información y análisis entre Legislativo y Ejecutivo



Creative Commons Atribución 3.0
(CC BY 3.0 CL)