

HumGen en Español: descripción comparativa del marco normativo de genética humana en América Latina

Pablo Francisco Oliva Sánchez^{1,2*}, Jerónimo García-López-De Llano², Jonathan Zaga-Galante², Fernando Millet-Hassey², Jaime Rosenthal-Peretzman² y Garbiñe Saruwatari¹

¹Departamento de estudios jurídicos, éticos y sociales, Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN), México; ²Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Anáhuac, Huixquilucan, México

Resumen

Objetivo: Proveer una base de datos (HumGen en Español) investigativa de documentos normativos en español en materia de genética humana (GH). **Métodos:** La principal actividad es la búsqueda de documentos; normas de carácter vinculante o no vinculante. Los criterios de selección son rigurosos, el proceso de búsqueda se basa en una lista de palabras clave que incluye las áreas más importantes de la GH. Varios de los documentos han sido emitidos por organismos internacionales y regionales, y se incluyen los documentos de organismos gubernamentales de distintos países. **Resultados:** De los textos normativos en español, el 39% son documentos internacionales, el 12% son de ámbito regional y el 49% son nacionales. Del total de textos normativos nacionales, el 48% son leyes o políticas que pertenecen a España. **Conclusiones:** Los países de América Latina (AL) no están adoptando una perspectiva a futuro al no regular las tecnologías y la investigación en GH. El portal HumGen es una herramienta de información para la formulación de leyes o políticas en la materia de GH. Está dirigido tanto a investigadores como a quienes formulan las políticas públicas en los países de habla hispana.

PALABRAS CLAVE: Genética humana. Salud pública. Legislación sanitaria. Países en desarrollo. Políticas de salud.

Abstract

Objective: To provide a research database of normative documents in Spanish related to human genetics (HG). **Methods:** This is a researchable database, where normative texts are related to HG. The ELSI issues are compiled, combining documents with national, regional, and international influence. The selection of these laws is done through a process of rigorous qualitative research. The portal is aimed at the general public, but with an emphasis on decision makers who possess the capacity to formulate policies on matters related to HG. Several normative documents, issued by international and regional organizations, are included, as well as documents of local government agencies of different countries. **Results:** From the laws and policies available in the database, 39% are decrees of international organizations, 12% are regional normative texts, and 49% are national laws and policies. From all the national legal texts, 48% are laws or policies that belong to Spain. **Conclusions:** Latin American countries are not adopting a futuristic perspective because they do not regulate or legislate the technology resulting from research in HG. The HumGen Portal is a tool that will help the development of regulatory frameworks in Spanish-speaking countries, which will be suitable to current scientific progress.

KEY WORDS: Human genetics. Public health. Health law. Developing countries. Health policy.

Correspondencia:

*Pablo Francisco Oliva-Sánchez
Departamento de estudios jurídicos, éticos y sociales
Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN)
Periferico Sur, 4809
Col. Arenal Tepepan, Del. Tlalpan, C.P. 14610, México, D.F.
E-mail: guajo21@gmail.com
pfoliva@inmegen.gob.mx

Fecha de recepción en versión modificada: 08-10-2012

Fecha de aceptación: 15-02-2013

Introducción

La investigación en genómica/GH es un campo multidisciplinario que concierne a la traducción responsable y efectiva del conocimiento y las tecnologías basadas en el riesgo genómico. Busca utilizar los datos de la variación genómica (a nivel clínico y poblacional) y las interacciones gen-ambiente, para desarrollar, implementar y evaluar herramientas basadas en evidencia científica, dirigidas al mejoramiento de la salud, la atención médica y la prevención de enfermedades¹.

En el año 2001, la Organización Mundial de la Salud (OMS) reconoció los beneficios económicos que las ciencias genómicas otorgan a los países en desarrollo, sobre todo en la tecnología aplicada en las áreas de salud, nutrición y seguridad alimentaria². Al vislumbrar este impacto, podemos decir que el implementar la investigación en GH aplicada en el área de la salud es una herramienta con potencial para mejorar la salud global.

En los países en desarrollo, específicamente en AL, los efectos de la globalización en la salud pueden ser benéficos en términos del mejoramiento de sus propios sistemas de salud, por medio del diseño de políticas que abarquen la transferencia de conocimiento y tecnología en las áreas de investigación social y biomédica. Así se generarán productos que se traduzcan en el perfeccionamiento de sus servicios médicos con énfasis en la prevención de enfermedades y atención clínica^{3,4}.

Los avances en la GH plantean importantes cuestiones éticas, jurídicas y sociales. En materia de la aplicación dirigida a la salud, la lista de nuevos retos ético-sociales planteados por la GH es larga e incluye: pruebas genéticas, privacidad de la información genética, modificación de las células humanas (en línea germinal y somática) para el tratamiento de enfermedades, clonación reproductiva, clonación con fines terapéuticos, extracción y uso de las células madre embrionarias, prolongación de la vida, eugenesia, regulación en biobancos, redefinición del concepto «raza», patentes de secuencias de ADN y otras biomoléculas, comercialización del material genético, aplicación en la medicina forense y armas biológicas^{5,6}.

Por estas razones, es vital que los tomadores de decisiones, la comunidad médico-científica, y el público en general consideren las implicaciones que los avances en la GH conllevan para beneficio o riesgo de la sociedad; ya sea para explorar estos nuevos campos o para delinear nuevas fronteras dentro de un

marco basado en el respeto de la dignidad humana y derechos humanos. Se reconoce que para poder implementar la GH dentro del ámbito de la atención a la salud y conseguir un máximo beneficio es pertinente contar con marcos normativos adecuados y acordes al contexto de los retos planteados por el desarrollo tecnológico, anteriormente mencionados.

La globalización de la GH es benéfica por los aspectos que resaltó la OMS en el año 2003. Actualmente, para muchos países existen nuevos proyectos que con el tiempo generarán resultados que se verán en la mejora de la atención clínica y en los programas de salud pública. En los EE.UU., p. ej., «*The US Preventive Services Tasking Force*» actualmente recomienda que las mujeres que cuentan con historia familiar de cáncer de mama y/u ovárico se realicen la prueba genética para susceptibilidad de los genes *BCRA1* y *BCRA2*⁷.

Colaboraciones internacionales como «*NHLBI, Pediatric Cardiac Genomics Consortium*», proyecto dirigido a la investigación de la genómica relacionada con las enfermedades cardíacas congénitas: colaboración entre los *National Institutes of Health* (NIH) de los EE.UU. y los *Canadian Institutes of Health Research* (CIHR)⁸, y la «Iniciativa Slim en Medicina Genómica»: proyecto público-privado, que constituye una colaboración internacional entre el *Broad Institute Harvard* (MIT), INMEGEN y el Instituto Carlos Slim de la Salud (ICS)⁹, propuesta dirigida a la investigación de GH relacionada con las enfermedades como diabetes tipo II, diferentes tipos de cáncer y obesidad en población mexicana, son proyectos de investigación en GH que generarán aplicaciones en problemas de salud pública emergentes.

El desarrollo de estos nuevos métodos biotecnológicos y su probable implementación en programas de salud trae como consecuencia la actualización de los marcos legales específicos de cada país y/o región. Si se pretende que las tecnologías genómicas generen beneficios en términos de salud poblacional, debemos de tener en cuenta un cierto número de consideraciones económicas, sociales y políticas; entre ellas, las necesidades de información y comunicación de los diferentes actores que intervienen en el desarrollo de un programa o política de salud (tomadores de decisiones, legisladores, instituciones de salud y sociedad).

Asimismo, la colaboración internacional entre países desarrollados y países en desarrollo debe hacerse en el marco de las relaciones a largo plazo en el área de la investigación en GH, incluyendo sus

aspectos ético-jurídicos. Los procesos de colaboración entre instituciones en estos conglomerados de países han demostrado eficacia con respecto a las prácticas actuales de la salud global. Tal es el caso del control de las pandemias del síndrome respiratorio agudo severo (SARS) (pandemia que tuvo su origen en China en el año 2003). El *Genome Institute of Singapore*, en conjunto con el *British Columbia Cancer Center-Canada*, secuenciaron el genoma del coronavirus obtenido de los casos índices. Este avance ayudó, por medio de análisis filogenéticos, a conocer la transmisión del coronavirus y su comportamiento pandémico¹⁰, y la influenza A/H1N1. En este último caso, por medio de una colaboración internacional entre varios países, incluyendo México, se realizó transferencia tecnológica para el diagnóstico oportuno e identificación de los subtipos virales de influenza a través de técnicas de secuenciación masiva y reacción en cadena de polimerasa (PCR) en tiempo real. Se detectó el subtipo A/H1N1 como el causante de la nueva pandemia de influenza en el año 2009¹¹.

Por ello, las redes regionales y locales generan un proceso sistemático con flujos y direcciones de circulación del conocimiento con la participación de múltiples actores. En el caso de las instituciones, estas redes de influencia son de suma importancia, pues por medio de la interacción entre organizaciones, empresas y Estado constituyen un campo para la innovación de servicios, procesos y productos⁶.

En este escenario, los países (tanto los desarrollados como aquellos en vías de desarrollo) están enfrentando un problema mundial: los avances de las tecnologías genómicas deben ir de la mano del desarrollo de nuevos marcos normativos que regulen la investigación y aplicación de estas ciencias. El reto consiste en que los marcos normativos permitan el respeto de los derechos humanos en la aplicación de los programas de salud pública, tal sería el caso de realizar y aplicar un programa de tamizaje genético poblacional. Sin embargo, los países en general se han visto superados por el avance científico y no cuentan con marcos jurídicos adecuados para la regulación de los resultados obtenidos por la investigación en esta área.

Las instituciones académicas han creado bases de datos investigativas internacionales donde se compilan legislaciones actualizadas en materia de GH; ejemplo de ello es *HumGen International Project*, fundado en el año 2000 en Canadá. *HumGen International* es una herramienta de investigación electrónica que recopila documentos normativos (leyes, tratados

internacionales, códigos profesionales) y políticas en español, inglés y francés, relacionadas con aspectos éticos, jurídicos y sociales de la GH.

En este sentido, en marzo de 2008, el INMEGEN de México y el *Centre de Recherche en Droit Public (CRDP)* de la Universidad de Montreal, Canadá, firmaron un convenio de colaboración interinstitucional, mediante el cual se trabajaría en la información del portal en español de la base de datos electrónica de investigación HumGen³. Su propósito es dar a conocer a la comunidad de habla hispana los marcos normativos y éticos que existen en otros países, tanto en materia de difusión de conocimientos, como en la toma de decisiones sobre leyes o políticas de salud. Desde junio de 2009, *HumGen International* se trasladó al *Centre of Genomics and Policy (CGP)* de la Universidad de McGill, en Canadá. El portal se puede consultar en: <http://www.humgen.org/int/>.

Objetivo

Realizar una comparación exploratoria entre los documentos normativos emitidos en los tres idiomas (español, inglés y francés) encontrados en la base de datos del proyecto HumGen. Es importante comentar que este proyecto tiene como objetivo proveer al público de una base de datos investigativa conformada por documentos normativos, redactados en español, relacionados con el área de aspectos éticos, jurídicos y sociales de la GH.

Material y métodos

Por medio de un diseño de investigación cualitativa se lleva a cabo la búsqueda y colección de documentos. Esta base de datos reúne todo tipo de textos normativos de carácter vinculante (como leyes y reglamentos) y documentos de carácter no vinculante (como recomendaciones y políticas de las asociaciones profesionales en el ámbito internacional), relacionadas con varios aspectos de la GH. Los documentos que se conjuntan en la base de datos investigativa son de alcance internacional, regional y nacional. Los criterios de selección son rigurosos; por lo tanto, el proceso de búsqueda se basa en una lista de palabras clave que incluye las áreas más importantes, por ejemplo: propiedad intelectual, prueba genética o discriminación genética. En base a lo anterior, un equipo de expertos conformado por investigadores del CPG-McGill e INMEGEN selecciona los documentos, algunos de los cuales han sido publicados por organismos

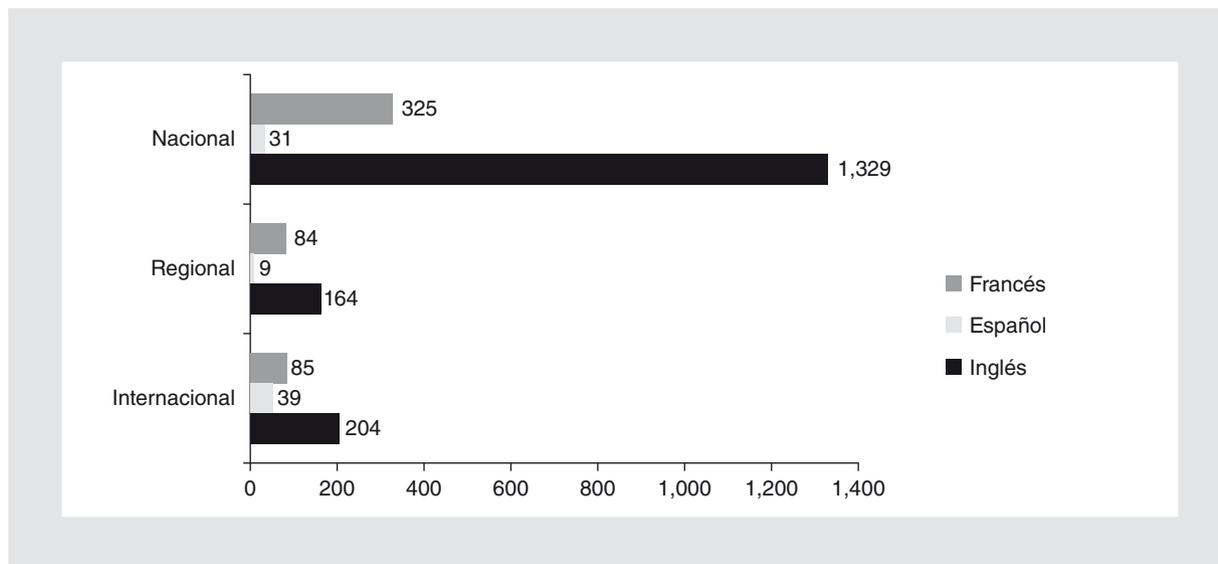


Figura 1. Total de leyes disponibles en el portal HumGen.

internacionales y regionales, como la OMS, la Organización de las Naciones Unidas (ONU), la Unión Europea (UE), entre otros; se incluyen también los documentos de las cámaras legislativas y organismos gubernamentales de distintos países.

El portal electrónico es la plataforma ideal para la difusión de esta información, porque permite un acceso fácil y una rápida transferencia del conocimiento. De manera integral se tiene un capital organizativo y tecnológico capaz de cumplir los objetivos del proyecto HumGen en español. Este tipo de proyecto marca una tendencia en la democratización global del conocimiento, partiendo de un pilar técnico que pueda sustentar de manera costo-efectiva el desarrollo de marcos legislativos y políticas acordes al desarrollo biotecnológico actual. Los resultados que se presentan a continuación pertenecen a los documentos existentes en el portal hasta septiembre de 2012.

Resultados

Los documentos hallados en el portal en español hasta septiembre de 2012 son 79 textos normativos, en inglés 1,697 textos normativos y en francés 494 documentos. Si analizamos directamente la magnitud y cobertura que tienen las leyes o políticas, encontramos que en los países de habla inglesa y francesa, en general, el número de leyes y políticas nacionales rebasa por encima del triple el número total de leyes y políticas regionales e internacionales (Fig. 1). En el caso de los textos normativos en español, el 39% son

documentos internacionales, el 12% de ámbito regional y el 49% nacionales (Fig. 2). Del total de textos normativos nacionales, el 10.27% son leyes o políticas que pertenecen solo a España, seguido de Suiza, con 12 documentos, y Francia, con 8 documentos (Fig. 3).

Los documentos del ámbito internacional encontrados en español han sido emitidos por organismos como la OMS, la Asociación Médica Mundial (AMM), la ONU, la Organización Mundial de la Propiedad Intelectual (OMPI), el Consejo Económico y Social de las Naciones Unidas (ECOSOC), el Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (CIOMS) y la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO). Estos documentos versan sobre patentes, consentimiento informado, privacidad de datos, pruebas genéticas, diversidad genética, comités de ética, autonomía, discriminación, respeto a la vida humana y eugenesia.

Por otra parte, los documentos del ámbito regional son emitidos por organismos europeos: la Comisión Europea, el Parlamento Europeo de la UE y el Consejo de Europa. Se enfocan en el manejo de muestras biológicas, los biobancos, privacidad de datos genéticos, células madre y pruebas genéticas.

Con respecto a los textos del ámbito nacional, la legislación de España regula los embriones supernumerarios, células madre (troncales), clonación terapéutica y reproductiva, biobancos, investigación en fetos, respeto a la vida humana, pruebas genéticas, patentes y comercialización. España se diferencia de

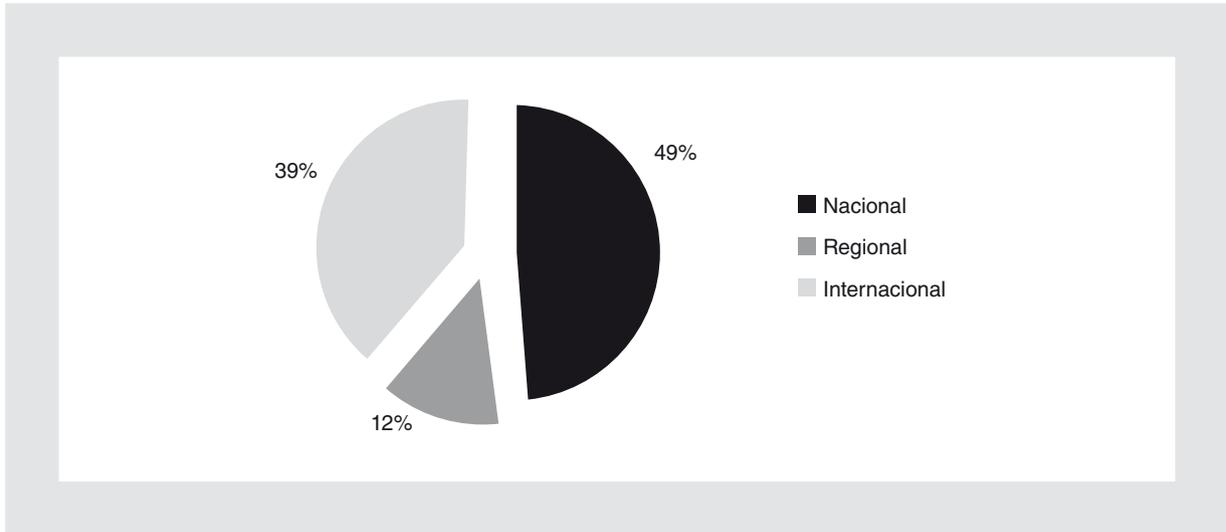


Figura 2. Legislaciones en español y su nivel de cobertura.

otros países de Iberoamérica, pues no se prohíbe la clonación y la investigación en células madre, lo cual otorga indicios de que en AL hay una falta de desarrollo con respecto a países de habla inglesa o francesa a nivel mundial. El caso de España demuestra que su marco institucional va avanzando a la par del avance científico internacional en el área. Esto se debe

al desarrollo en ciencia y biotecnología en dicho país, además de a la influencia de otros países europeos y de la UE. Los países de AL, en cambio, muestran un atraso en la legislación en materia de GH. Esto se debe, quizás, al poco desarrollo en biotecnología e investigación en genómica, lo cual puede significar que esta área no constituye una prioridad para los

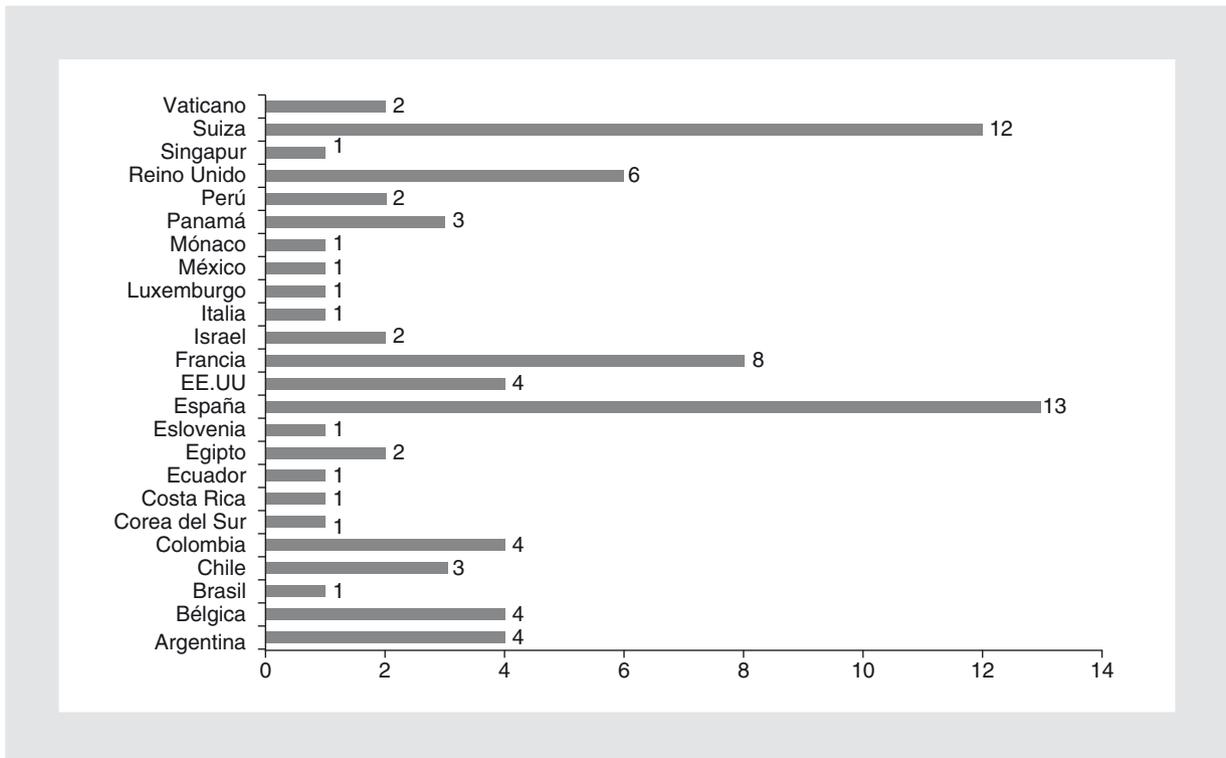


Figura 3. Frecuencia de legislaciones (en idioma español) por país emitido.

legisladores de estos países y/o que no hay colaboración entre científicos y tomadores de decisiones. En consecuencia, como estos países no cuentan con una normatividad adecuada, las poblaciones de AL son más vulnerables en materia legislativa y generan un problema en salud pública que debe atenderse. Hay que aclarar que una limitante es que los resultados se basan en las leyes disponibles y con acceso libre en Internet. No toma en cuenta leyes locales a nivel municipal, estatal o departamental, provincial o de comunidades autónomas, según sea la estructura geopolítica de los países de habla hispana.

Discusión

Los resultados obtenidos de manera exploratoria indican que los países de AL no tienen una perspectiva a futuro sobre GH, ya que no regulan las tecnologías y la investigación en ciencias genómicas; hay pocas leyes y políticas en español. Asimismo, solo se busca firmar tratados internacionales –en ocasiones incluso sin ratificarlos–, pero no se adaptan a las realidades regionales. En la actualidad, Internet puede funcionar como una herramienta de democratización y difusión del conocimiento, pues permite la conexión de los proveedores de información o generadores del conocimiento con los usuarios. Estos resultados son exploratorios y constituyen un primer paso para realizar una descripción profunda acerca de las legislaciones en GH dentro de AL.

El portal HumGen difunde información ética y jurídica, que funciona como base para la formulación de leyes o políticas en materia de GH; por lo tanto, está dirigido tanto a investigadores, como a quienes formulan las políticas públicas en los países de habla hispana. Se puede afirmar que HumGen es una herramienta para el desarrollo del derecho, pues utiliza la transferencia de conocimiento en temas puntuales que permiten elaborar estudios y análisis de derecho comparado^{3,12}; esto puede influir en la generación de marcos regulatorios adecuados a la par del avance científico, y a las necesidades locales y regionales de AL¹³.

La comunidad académica tiene la responsabilidad de promover y difundir los conocimientos relacionados con la ética y los instrumentos normativos a través de la educación, la investigación y la difusión; lo anterior, por medio de un proceso de interacción social, permitirá proporcionar la información necesaria a legisladores y tomadores de decisiones¹²⁻¹⁵. En este sentido, vale la pena mencionar al INMEGEN, pues este ha asumido

en México un papel importante como interlocutor con el sistema jurídico y político mexicano, promoviendo acciones para la elaboración de un marco regulatorio sobre GH.

Conclusión y recomendaciones

Las nuevas áreas de investigación y aplicación médica de la investigación en GH ponen a prueba la naturaleza de la tarea legislativa de los países de AL en la materia, ya que esta es una disciplina cuyo desarrollo exige un alto nivel técnico en la elaboración normativa y un desempeño ético impecable. Por lo tanto, es indispensable actuar con sentido de responsabilidad, manteniendo las libertades individuales y, al mismo tiempo, velando por el bienestar colectivo. La globalización de la salud y el conocimiento son fenómenos que, en los ámbitos comercial, financiero y político, han generado una oportunidad de acuerdo al nuevo conocimiento producido. Una nueva seguridad jurídica en materia de genoma humano y sus aplicaciones a la salud para AL generará controles democráticos que permitirán cohesionar los avances de la investigación científica, las libertades individuales y públicas, la equidad social y los valores éticos. Para ello se debe adoptar un sistema permanente de transferencia de información sobre regulación en materia de GH, e impulsar un programa de información para legisladores y tomadores de decisión política. De acuerdo a todo lo anterior, las estrategias planteadas y recomendadas son:

- Ofrecer un foro de diálogo y colaboración internacional.
- Promocionar la investigación relevante, y también apoyar y desarrollar una integración del conocimiento.
- Capacitar a recursos humanos en el área de genómica, en sus aspectos económicos, jurídicos y sociales.
- Fomentar la comunicación y el compromiso con la población, así como también con los legisladores para la actualización programática de los marcos normativos que se relacionen con el área de GH.

Agradecimientos

Los autores agradecen a Bartha M. Knoppers, directora del *Centre of Genomics, McGill University*, y Rosario Isasí, coordinadora de Humgen en Español, por su apoyo para la realización y colaboración del

Proyecto HumGen en Español. También agradecemos a Alessandra Carnevale, directora de Investigación del INMEGEN por sus críticas para el mejoramiento del texto y redacción del artículo. Por último, agradecemos al *HumGen International Project* y a nuestro equipo en Canadá, que día a día llevan a cabo el sostenimiento del portal web.

Bibliografía

1. Khoury MJ, Bowen S, Bradley LA, et al. A decade of public health genomics in the United States: Centers for disease control and prevention 1997-2007. *Public Health Genomics*. 2009;12:20-9.
2. Genomics and world health/report of the Advisory Committee on Health Research. Ginebra: World Health Organization; 2002.
3. Oliva-Sánchez PF, Zaga-Galante J, Arellano-Méndez A, Millet-Hassey F, Rosenthal-Peretzman J, Isasi R. Humgen en español: una herramienta legislativa y política en genómica humana y salud pública. *Rev Panam Salud Pública*. 2011;29:475-6.
4. Woodward D, Drager N, Beaglehole R, Lipson D. Globalization and health: a framework for analysis and action. *Bull World Health Organ*. 2001;79:875-81.
5. Lissemore J. Linkage of genetics and ethics: more crossing over is needed. *Biol Cell*. 2005;97:599-604.
6. Jacobson N, Butterill D, Goering P. Development of a framework for knowledge translation: understanding user context. *J Health Serv Res Policy*. 2003;8:94-9.
7. U.S. Task Force Preventive Services Recommendations BRCA 1 and BCRA 2. Consultado el 11 de septiembre de 2011 en: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/uspstfbrgen.htm>
8. NHLBI, Pediatric Cardiac Genomics Consortium. Consultado el 11 de septiembre de 2011 en: <http://grants1.nih.gov/grants/guide/rfa-files/RFA-HL-09-003.html>
9. Iniciativa Carlos Slim en Medicina Genómica. Consultado el 11 de septiembre de 2011 en: http://www.salud.carlosslim.org/Lists/Amanece/Attachments/7/s_genomica3.html
10. Riley S, Fraser C, Donnelly CA, et al. Transmission dynamics of the etiological agent of SARS in Hong Kong: Impact of public health interventions. *Science*. 2003;300:1961-6.
11. Alpuche-Aranda CM. Editorial en Salud Pública. *Salud Pública de México*. 2009;51:373-6.
12. Knoppers BM. Genomics and policymaking: from static models to complex systems?. *Hum Genet*. 2009;125:375-9.
13. Burke W, Khoury MJ, Stewart A, Zimmern RL, Bellagio Group. The path from genome based research to population health: development of an international public health genomics network. *Genet Med*. 2006; 8:451-8.
14. Penchaszadeh VB. Regulatory issues in clinical and laboratory genetics in developing countries; examples from Latin America. En: Kristofferson U, Cassiman JJ, Schmidtke J. Quality issues in clinical genetic services; Dordrecht, Heidelberg: Springer; 2010. p. 129-36.
15. Hanney SR, González-Block MA, Buxton MJ, Kogan M. The utilisation of health research in policy-making: concepts, examples and methods of assessment Health Research Policy and Systems, 2003. Consultado el 26 de agosto de 2011 en: <http://www.health-policy-systems.com/content/1/1/2>