

Noves tecnologies i genòmica en salut i investigació biomèdica, aspectes ètics en joc.

Antònia Obrador

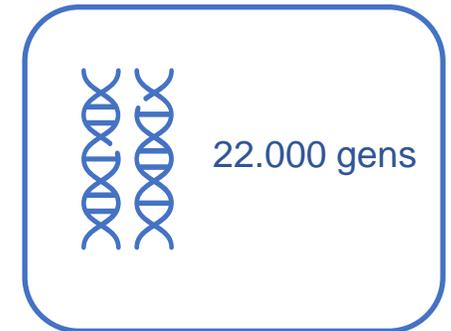
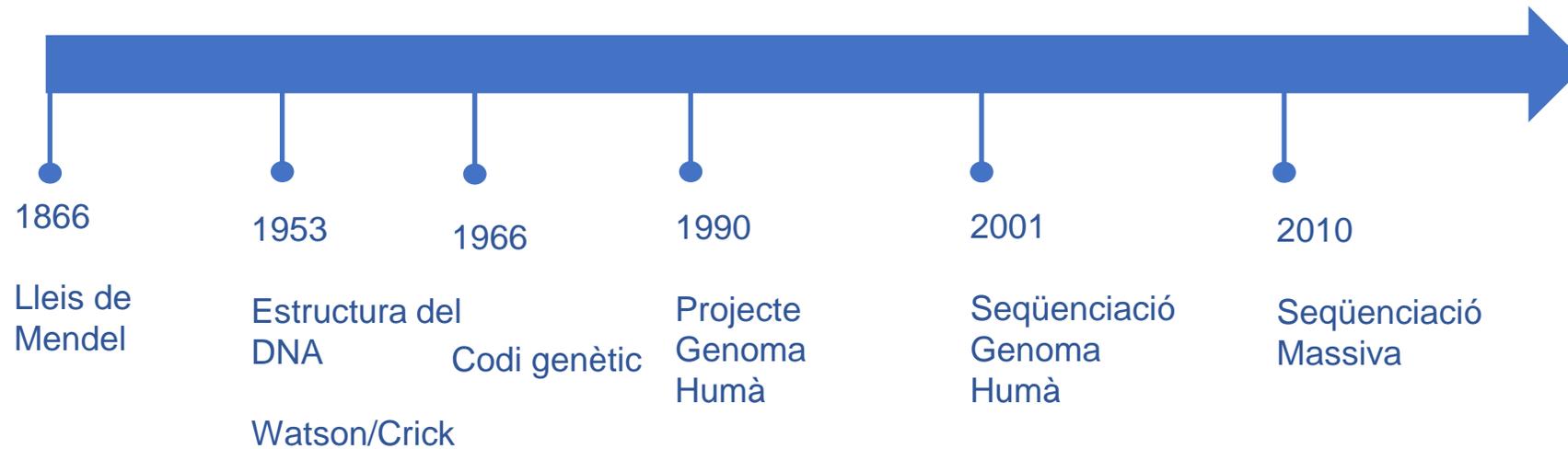


Grup de Teràpies Avançades i Biomarcadors en Oncologia Clínica
IdISBa



Unitat de Diagnòstic Molecular i Genètica Clínica
Unitat de Genètica i Genòmica de les Illes Balears (GENIB)
HOSPITAL UNIVERSITARI SON ESPASES

MA HUMÀ



GENOMA HUMÀ I ASPECTES JURÍDICS

1

ANÀLISI GENÈTICA

Consell genètic i diagnòstics predictius

2

INTERVENCIÓ GÈNS

Teràpia gènica
Clonació

3

REPRODUCCIÓ ASSISTIDA

Selecció sexe
Embrions sobrants
Maternitat subrogada
Fecundació post-mortem

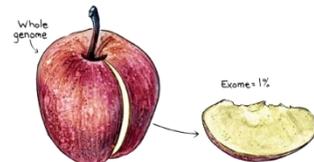
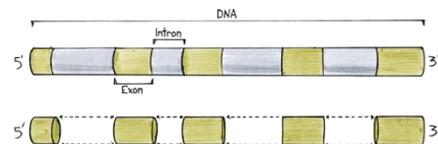
4

NOVES TECNOLOGIES

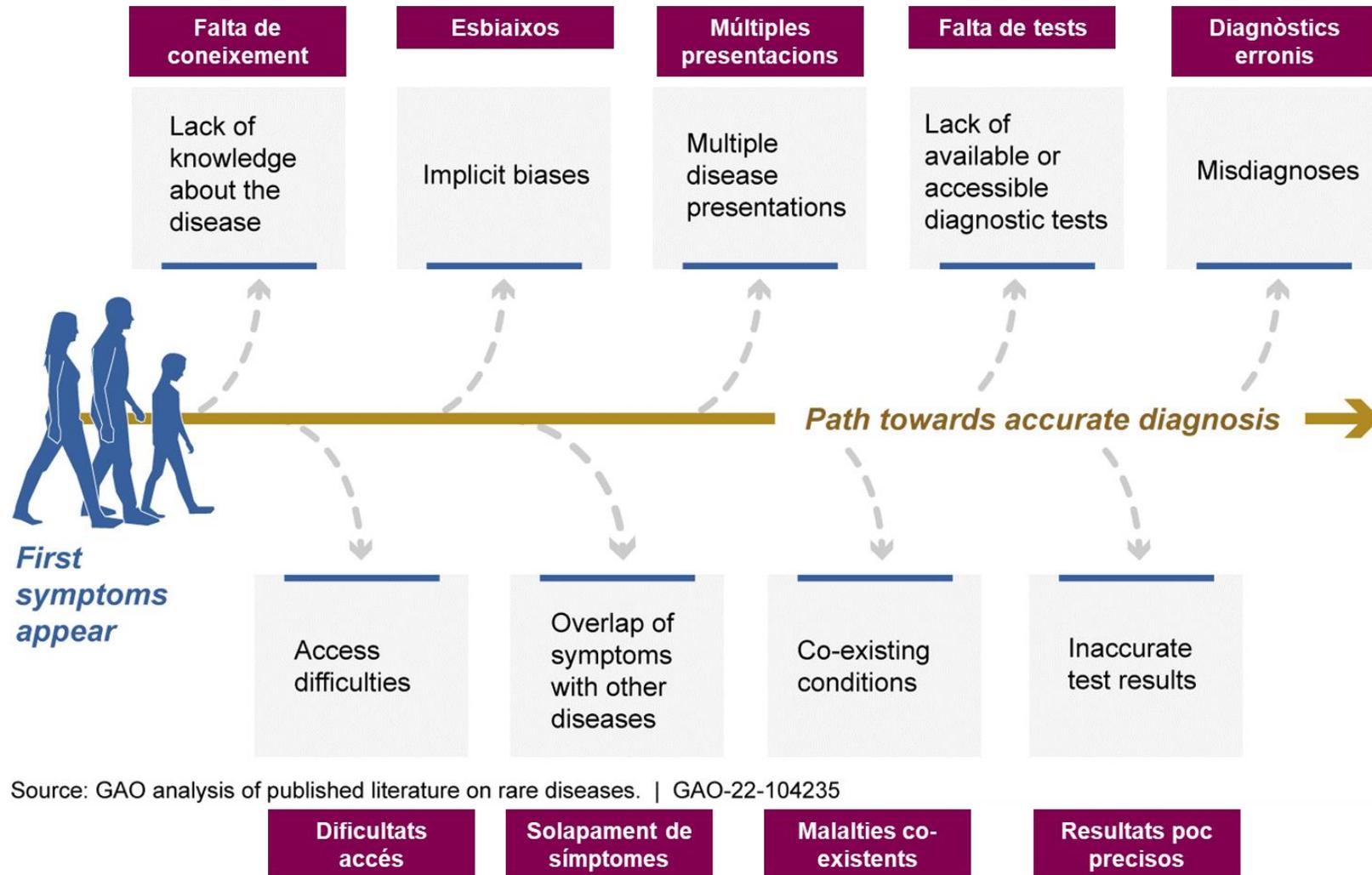
Protecció de la intimitat i de les dades genòmiques
Relacions laborals o d'assegurances
Administració de la identitat

GENÈTICA DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

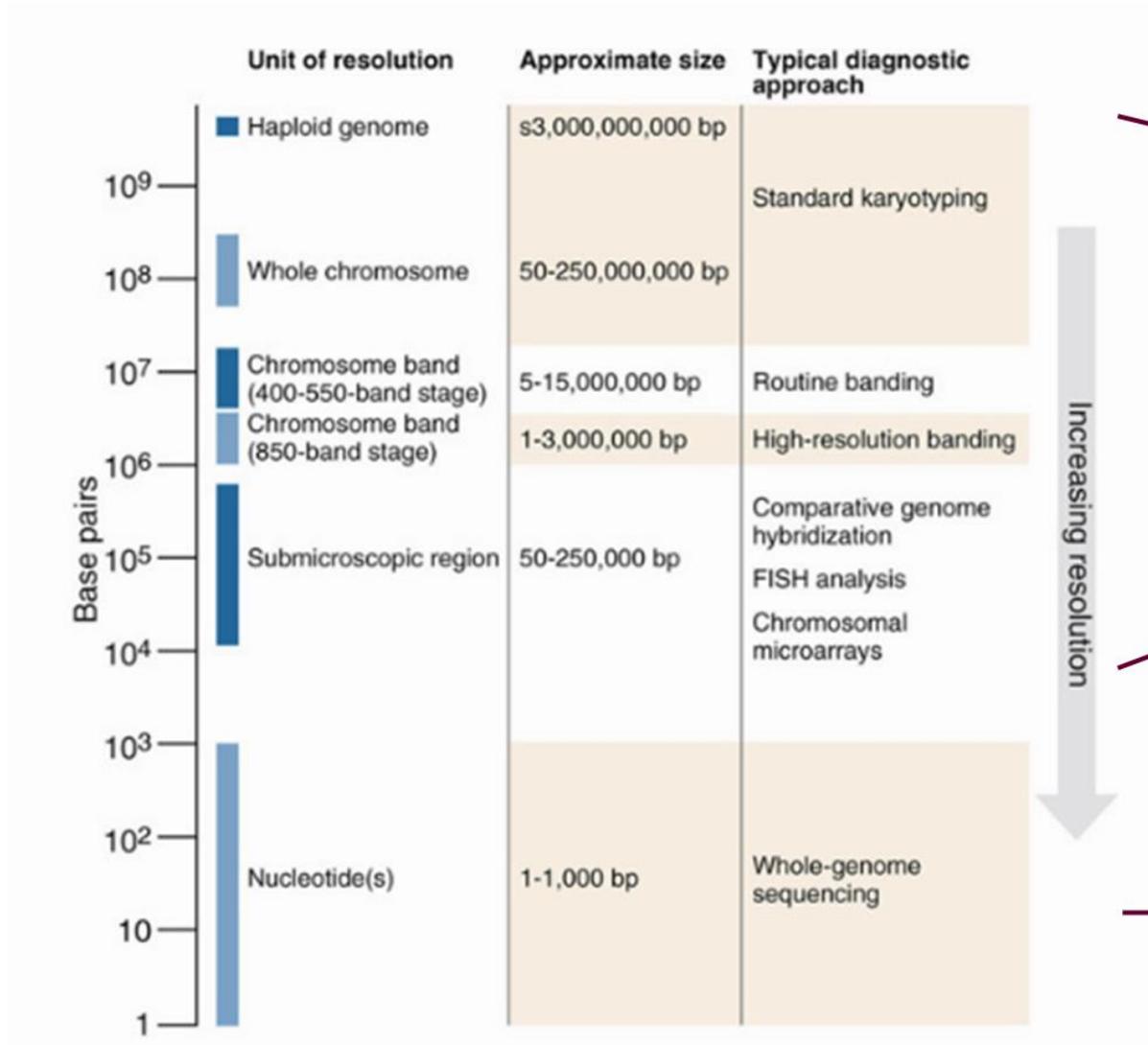
- 99,9% genoma és idèntic entre individus. Només un 0,1% és la variabilitat genètica predisposa a patir determinades malalties.
- Centenars de milions de persones estan afectades per alguna de les 10.000 malalties minoritàries de causa genètica.
- Es coneixen més de 6.000 quadres clínics associats a gens concrets.
- La immensa majoria d'aquests pacients experimenta múltiples dificultats per a ser diagnosticat i sovint no se disposa de tractaments apropiats.
- Enormes esforços estan millorant aquesta situació amb la investigació dels gens responsables d'aquestes malalties i amb estratègies de millora dels temps de diagnòstic, maneig i tractament. Existeixen consorcis internacionals: *International Rare Diseases Research Consortium*.
- Noves tecnologies com la seqüenciació d'EXOMES ha permès arribar a un rati de diagnòstic genètic del 25-30%.



L'ODISSEA DIAGNÒSTICA



CAUSES GENÉTIQUES DE LES MALALTIES



Técnicas anteriores a NGS



Nuevas técnicas genómicas



BIG DATA

- La combinació de la genòmica i el Big data apunta que es pot convertir en una nova revolució de la salut.
- Aquests canvis poden ajudar a millorar la presa de decisions clíniques. Per exemple, mitjançant l'aplicació de tècniques de Big data es pot predir amb un major nivell de certesa si un individu és més propens o no a desenvolupar una patologia en funció dels seus factors genètics, permetent anticipar-se al desenvolupament de la mateixa. Per tant, es tendiria al nou paradigma de medicina preventiva, seleccionant, mitjançant la fàrmacogenètica, les medicacions més eficaces per als pacients.
- Al ritme actual, la quantitat de dades de genòmica produïdes diàriament es duplicarà cada 7 mesos. S'espera que 1.000 milions de persones tinguin els seus genomes seqüenciats complets l'any 2025 (Schatz, 2015).
- Big data i genòmica: permet identificació d'individus a partir de bases de dades existents o reconstruccions d'individus des de zero.
- Projecte Genoma Balear: exoma balear, Intel·ligència artificial per a analitzar dades de manera dinàmica.

MEDICINA GENÒMICA

Predir malalties i prevenir-les, diagnosticar-les i establir tractaments.

“Model mèdic que utilitza la caracterització dels fenotips i genotips de les persones (per exemple, l'elaboració de perfils moleculars, la utilització d'imatges mèdiques o les dades sobre l'estil de vida) per dissenyar a mida l'estratègia terapèutica que convingui millor a la persona en un moment donat o per determinar la predisposició a la malaltia o facilitar una prevenció a temps i adaptada”

Conclusions del Consell sobre Medicina Personalitzada per a Pacients

- Diagnòstic de portadors de malalties genètiques.
- Diagnòstic genètic preimplantacional.
- Diagnòstic genètic prenatal.
- Diagnòstic genètic postnatal.
- Farmacogenètica.
- Tractaments basats en marcadors (càncer, MM).

MEDICINA GENÒMICA



NOU
CONEIXEME
NT I
TECNOLOGIA
ÒMICA



HISTÒRIA
CLÍNICA
ELECTRÒNIC
A

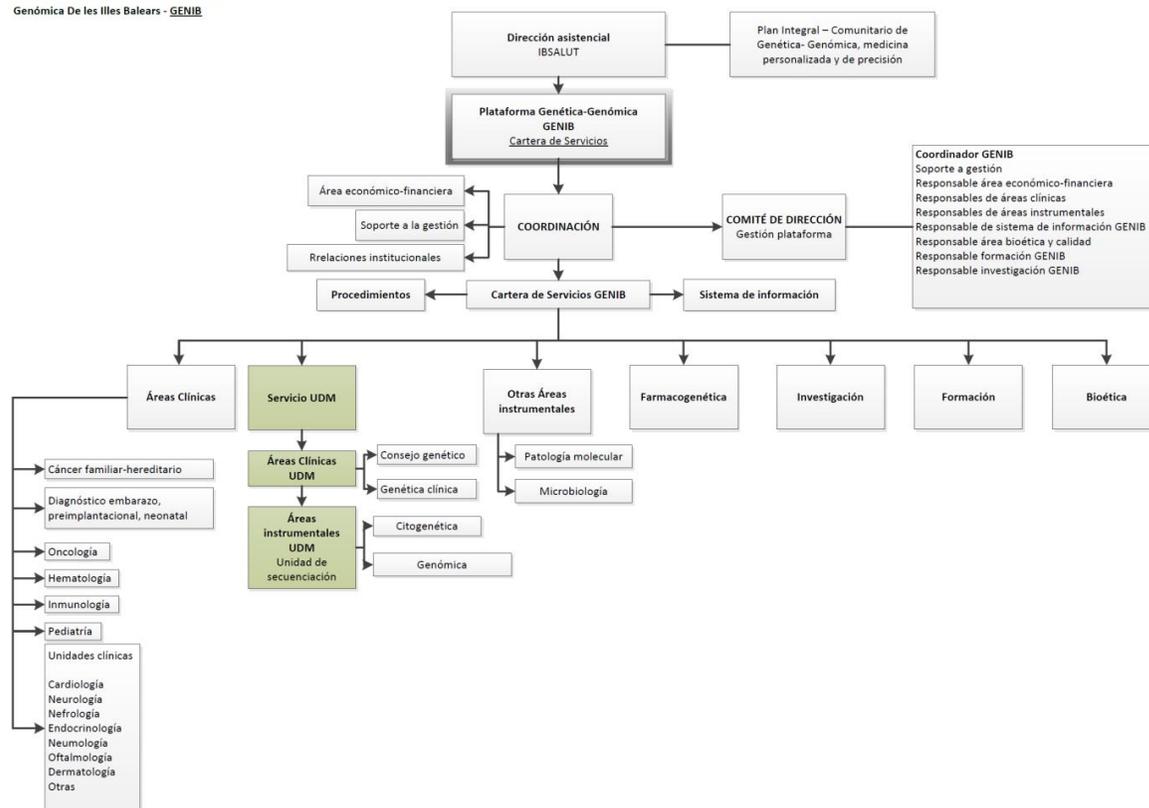


GRAN
QUANTITAT
DE DADES

GENIB

Garantizar que cualquier persona de la Comunidad Illes Balears afecta por una enfermedad de base genética, con riesgo de padecerla en un futuro, con riesgo de transmitirla o cuyo problema de salud requiera de técnicas de análisis genético o **genómico**, disponga de un acceso equitativo a la evaluación clínica, al consejo genético y a las pruebas pertinentes para el correcto manejo de dicho problema.

Plataforma de Cartera de Servicios Genética-
Genómica De les Illes Balears - GENIB



MARC JURÍDIC

- Les dades genètiques formen part de les dades de salut (dades especialment protegides), però presenten determinades característiques singulars que poden justificar particularitats normatives a partir d'aquesta categoria més àmplia de les dades de salut; com les següents:
 - El genoma és únic per a cada persona, que es pot identificar a partir d'aquestes dades genètiques.
 - Les dades sobre variants genètiques permeten revelar la predisposició a patir determinades patologies.
 - En la línia germinal, el genoma humà es manté invariable al llarg de tota la vida.
 - Es poden compartir les seqüències genètiques amb altres familiars (per això la seva rellevància des del punt de vista de la protecció de la salut).
 - Són categories especials de dades personals les que revelin l'origen ètnic o racial, les conviccions religioses o filosòfiques, les opinions polítiques o l'afiliació sindical, i el tractament de dades genètiques, les dades biomètriques dirigides a identificar de manera unívoca una persona física i les dades relatives a la salut, la vida sexual o l'orientació sexual d'una persona física.
- Conveni de biomedicina i drets humans del Consell d'Europa (Conveni d'Oviedo, 1997):
 - Principi bàsic: respecte a la dignitat de l'ésser humà.
 - Capítols 11-13 (genoma humà): permeten només les intervencions en teràpia gènica que modifiquin el genoma humà per raons diagnòstiques i terapèutiques i sense conseqüències per a la descendència.

SENAT

“El Senado creará, en la Comisión de Sanidad y Servicios Sociales, una Ponencia de estudio sobre genómica, con el objetivo de analizar las implicaciones regulatorias, éticas y organizativas de la aplicación de la genómica, la ingeniería genética, la medicina predictiva y la medicina de precisión.”

En esta Ponencia de estudio se recibirán las comparecencias y aportaciones de expertos de reconocido prestigio que se consideren necesarias para la elaboración de una Estrategia en Medicina Genómica y de precisión para el Sistema Nacional de Salud y para definir las propuestas regulatorias, organizativas y de cualquier otra naturaleza que permitan una respuesta eficaz, ética y equitativa ante los desafíos sociales y sanitarios de la genómica. Las conclusiones de dicha Ponencia serán trasladadas a la Mesa del Pacto de Estado por la Sanidad consensuado con las Comunidades Autónomas y en el seno del Consejo Interterritorial de Salud.”

IV. OTRAS ACTIVIDADES PARLAMENTARIAS

PONENCIAS DE ESTUDIO CONSTITUIDAS EN EL SENO DE LAS COMISIONES

Ponencia de estudio sobre genómica, constituida en el seno de la Comisión de Sanidad, Consumo y Bienestar Social (antes denominada Comisión de Sanidad y Servicios Sociales).
(543/000006)

Ponencia de estudio sobre Genómica.
SENADO.

LLEI DE REPRODUCCIÓ ASSISTIDA:

Ley 14/2006

Llei de reproducció assistida de 2006, 14/2006, de 26 de mayo:

- Permet intervenció genética que inclou la fase germinal, només amb la finalitat de detectar i eliminar malalties greus que no puguin se objecte de tractament post-natal. Deteraminades per la Comissió Nacional de Reproducció Assistida.
 - La finalitat no pot ser mai seleccionar el gènere humà i crear éssers enriquits genèticament.
 - Codi Penal, articles 159-162: delictes: manipulació de gens humans amb finalitat diferent a la terapèutica.
-
- **Artículo 12. Diagnóstico preimplantacional.** 1. Los centros debidamente autorizados podrán practicar técnicas de diagnóstico preimplantacional para: a) La detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectados para su transferencia. b) La detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión. La aplicación de las técnicas de diagnóstico preimplantacional en estos casos deberá comunicarse a la autoridad sanitaria correspondiente, que informará de ella a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida. 2. La aplicación de técnicas de diagnóstico preimplantacional para cualquiera otra finalidad no comprendida en el apartado anterior, o cuando se pretendan practicar en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones in vitro con fines terapéuticos para terceros, requerirá de la autorización expresa, caso a caso, de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso.
 - **Artículo 13. Técnicas terapéuticas en el preembrión.** 1. Cualquier intervención con fines terapéuticos sobre el preembrión vivo in vitro sólo podrá tener la finalidad de tratar una enfermedad o impedir su transmisión, con garantías razonables y contrastadas. 2. La terapia que se realice en preembriones in vitro sólo se autorizará si se cumplen los siguientes requisitos: a) Que la pareja o, en su caso, la mujer sola haya sido debidamente informada sobre los procedimientos, pruebas diagnósticas, posibilidades y riesgos de la terapia propuesta y las hayan aceptado previamente. b) Que se trate de patologías con un diagnóstico preciso, de pronóstico grave o muy grave, y que ofrezcan posibilidades razonables de mejoría o curación. c) Que no se modifiquen los caracteres hereditarios no patológicos ni se busque la selección de los individuos o de la raza. d) Que se realice en centros sanitarios autorizados y por equipos cualificados y dotados de los medios necesarios, conforme se determine mediante real decreto. 3. La realización de estas prácticas en cada caso requerirá de la autorización de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.

LLEI D'INVESTIGACIÓ BIOMÈDICA:

Ley 14/2007

Llei de reproducció assistida de 2007, 14/2007, de 3 de julio:

- Permet la regulació de l'investigació biomèdica que impliqui intervencions sobre éssers humans, així com en la realització d'anàlisis genètiques, el tractament de dades genètiques de caràcter personal i de les mostres biològiques d'origen humà que es facin servir en investigació.
- Artículo 4. Consentimiento informado y derecho a la información. Toda persona tiene derecho a ser informada de sus datos genéticos y otros de carácter personal que se obtengan en el curso de una investigación biomédica, según los términos en que manifestó su voluntad. El mismo derecho se reconoce a la persona que haya aportado, con la finalidad indicada, muestras biológicas, o cuando se hayan obtenido otros materiales biológicos a partir de aquéllos. Se respetará el derecho de la persona a decidir que no se le comuniquen los datos a los que se refiere el apartado anterior, incluidos los descubrimientos inesperados que se pudieran producir. No obstante, cuando esta información, según criterio del médico responsable, sea necesaria para evitar un grave perjuicio para su salud o la de sus familiares biológicos, se informará a un familiar próximo o a un representante, previa consulta del comité asistencial si lo hubiera. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades.
- Artículo 6. No discriminación. Nadie será objeto de discriminación alguna a causa de sus características genéticas. Tampoco podrá discriminarse a una persona a causa de su negativa a someterse a un análisis genético o a prestar su consentimiento para participar en una investigación biomédica o a donar materiales biológicos, en particular en relación con la prestación médico-asistencial que le corresponda.
- Artículo 9. Límites de los análisis genéticos. 1. Se asegurará la protección de los derechos de las personas en la realización de análisis genéticos y del tratamiento de datos genéticos de carácter personal en el ámbito sanitario. 2. Los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad. 3. Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias inter-individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades.

LLEI D'INVESTIGACIÓ BIOMÈDICA:

Ley 14/2007

- Artículo 48. Consentimiento. 1. Será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético. 2. En el ámbito sanitario se podrán obtener y analizar muestras de personas fallecidas siempre que pueda resultar de interés para la protección de la salud, salvo que el fallecido lo hubiese prohibido expresamente en vida y así se acredite. A tal fin serán consultados los documentos de instrucciones previas y, en su defecto, el criterio de los familiares más próximos del fallecido. El acceso de los familiares biológicos a la información derivada del análisis genético del fallecido se limitará a los datos genéticos pertinentes para la protección de la salud de aquéllos. 3. Para acceder a un cribado genético será preciso el consentimiento explícito y por escrito del interesado. El Comité de Ética de la Investigación determinará los supuestos en los que el consentimiento podrá expresarse verbalmente. En todo caso, cuando el cribado incluya enfermedades no tratables o los beneficios sean escasos o inciertos, el consentimiento se obtendrá siempre por escrito. 4. **La realización de análisis genéticos sobre preembriones in vivo y sobre embriones y fetos en el útero requerirá el consentimiento escrito de la mujer gestante.** El análisis genético de un preembrión in vitro no transferido se regirá por lo establecido en la Ley sobre técnicas de reproducción humana asistida.
- Artículo 49. Derecho a la información y derecho a no ser informado. 1. **El sujeto fuente será informado de los datos genéticos de carácter personal que se obtengan del análisis genético según los términos en que manifestó su voluntad,** sin perjuicio del derecho de acceso reconocido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, que podrá suponer la revocación de la previa manifestación de voluntad libre otorgada. 2. **Cuando el sujeto fuente haya ejercido el derecho a no ser informado de los resultados de un análisis genético sólo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente. Cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades.**

AEGH

- Hay un consenso de la comunidad genética y pediátrica en que **solo se deben realizar pruebas genéticas en menores si representan un beneficio para la salud del niño:**
 - Diagnostico diferencial en el menor con síntomas clínicos
 - Diagnóstico en el menor asintomático de enfermedades para las cuales hay posibilidad de prevención o tratamiento en el momento de hacer la prueba que puedan modificar el curso de la enfermedad, de otra forma deben posponerse hasta que se pueda actuar medicamente o el menor sea suficientemente maduro para decidir por sí mismo.
- Las organizaciones profesionales están en contra: **De la realización de pruebas predictivas en menores asintomáticos para diagnosticar trastornos de inicio en la edad adulta no prevenibles o tratables.** De la averiguación del estado heterocigoto o pruebas para riesgos reproductivos ya que el ser portador no implica problemas para la salud del niño.



MOLTES
GRÀCIES!

antonia.obrador@ssib.es