

## EL CONSENTIMIENTO INFORMADO EN LOS EXÁMENES GENÉTICOS DIRECTOS AL CONSUMIDOR

*Informed consent on Direct to Consumer Genetic tests*

Leonardo L. Pucheta <sup>1</sup>

Recibido: 4 de diciembre de 2017

Aprobado: 5 de febrero de 2018

**Resumen:** El artículo atiende a los novedosos estudios “genéticos directos al consumidor” y a la necesidad de reflexionar en torno a la utilidad y alcances, en la era de la revolución genética y del Big Data, del consentimiento informado tradicional, instrumento de indiscutible relevancia en el Derecho Nacional y Comparado en materia sanitaria y de investigación con seres humanos, pero que presentaría limitaciones para garantizar el respeto a los principios de autonomía, privacidad y confidencialidad.

**Palabras claves:** Genética - Consentimiento Informado - Big Data - Autonomía - Privacidad - Confidencialidad - Investigación con seres humanos - Relación médico-paciente - Medicina - Bioética.

**Abstract:** This article refers to the relatively new “direct to consumer genetic tests” and the need to ponder on the usefulness and scope, in the context of the rapidly evolving genetic and Big Data era, of the traditional informed consent, an instrument of indisputable relevance in national and comparative health law and research involving human subjects regulations, that would show to have limitations to ensure respect for the principles of autonomy, privacy and confidentiality.

<sup>1</sup> Abogado. Magíster en Ética Biomédica. Doctorando en Ciencias Jurídicas (UCA). El presente texto se inscribe en el marco del proyecto de investigación conjunto entre la Facultad de Derecho y el Instituto de Bioética de la UCA en torno a los aspectos éticos y jurídicos de la utilización de información genética. Correo electrónico: puchetaleo@hotmail.com.

**Keywords:** Genetics - Informed Consent - Big Data - Autonomy - Privacy - Confidentiality - Research Involving Human Subjects - Physician-patient relationship - Medicine - Bioethics.

Para citar este texto:

Pucheta, L. (2018). “El consentimiento informado en los exámenes genéticos directos al consumidor”, *Priudentia Iuris*, N° 85, pp. 137-150.

## I. Introducción

El punto a partir del cual se ensayan las presentes reflexiones es relativamente pacífico, pues resulta muy sencillo advertir que los desarrollos tecno-científicos no avanzan necesariamente de la mano de la conciencia moral de los individuos que como sujetos activos o pasivos están involucrados en su aplicación. La misma afirmación cabría respecto del Derecho –cuanto menos limitado en su faz positiva–, toda vez que, en efecto, la realidad biotecnológica contemporánea ofrece un creciente abanico de opciones diagnósticas, terapéuticas o de mera *mejora de la condición humana* que las normas jurídicas aún no se encuentran en condiciones de afrontar eficazmente. En el marco de un rápidamente cambiante escenario en términos de acceso a nuevas y más potentes herramientas biotecnológicas, la Ética y el Derecho –disciplinas esencialmente prescriptivas– no pueden limitarse a describirlo, soslayando su impacto en las relaciones humanas y asumiendo un rol pasivo que no implica más que el abandono de su intrínseco rol normativo.

Interpeladas por realidades que exigen respuestas concretas y que ponen en jaque institutos tradicionales de los ordenamientos jurídicos vigentes, las referidas disciplinas comienzan a ensayar propuestas regulatorias y líneas argumentales tendientes a ofrecer pautas hermenéuticas para la resolución de los nuevos conflictos generados. Tal como sostiene Sgreccia, “nunca como ahora ha sido tan importante la ética en la medicina, en la biología y en la sociedad [pues] los descubrimientos científicos han hecho que la moral, la que se ocupa de la vida, interese a todos, que sea un problema de importancia prioritaria en la sociedad a nivel mundial”<sup>2</sup>. En línea con ello, desde la perspectiva jurídica, Lafferriere señala que “a medida que crece el poder de intervención del hombre sobre el misterio de la vida humana, aumenta también la exigencia jurídica de tutelar a la persona humana, su

2 Sgreccia, E. (2007). *Manual de Bioética. Fundamentos y ética biomédica*. T. I. Madrid. Biblioteca de autores cristianos, 379.

dignidad y derechos fundamentales ante instrumentos mucho más invasivos y riesgosos”<sup>3</sup>.

Por su parte, la Medicina se encuentra transitando un proceso de profundos cambios. Sumado a la velocidad y la facilidad para el intercambio de la información –favorecido por el desarrollo de las comunicaciones en general y de internet en particular–, las nuevas tendencias legislativas, la “ampliación” del concepto de salud, y una evidente mutación de la relación médico-paciente, dan lugar a la que algunos denominan “medicina del deseo”<sup>4</sup>. Ésta se aparta del modelo tradicional según el cual el paciente acude al profesional de la salud con el objeto de superar el estado patológico y, así, alcanzar el estado saludable, para convertirse en un sistema de demandas apoyadas fundamentalmente en institutos propios de la relación de consumo, inclusivos de prestaciones no necesariamente asociadas a las respuestas terapéuticas esperables de los profesionales del arte de curar<sup>5</sup>. El fenómeno destacado se enmarcaría en un cambio paradigmático tanto en el ámbito del Derecho como en el de la Medicina, según el cual el traslado del Orden Público hacia la Autonomía de la voluntad, evidenciado en el plano jurídico, podría entenderse como un proceso análogo al avance de la autonomía del paciente en desmedro del llamado modelo médico-paternalista. En ese escenario, el concepto de “Consentimiento Informado” prorrumpenérgicamente y se constituye como un concepto primordial en la relación médico-paciente y en materia de investigación con seres humanos.

El Código de Núremberg, piedra basal de la protección internacional de las personas sujetos de experimentación, consigna que “el consentimiento voluntario del sujeto humano es absolutamente esencial”<sup>6</sup> y, a su turno, la

3 Lafferriere, J. (2011). *Implicancias jurídicas del diagnóstico prenatal. El concebido como hijo y paciente*. Buenos Aires. Editorial de la Universidad Católica Argentina, 18.

4 Escobar Triana M.D., J. (enero-junio 2007). “Bioética, cuerpo humano, biotecnología y medicina del deseo”. En *Revista Colombiana de Bioética*. Vol. 2, núm. 1, 33-51. Disponible en línea en: <http://www.redalyc.org/pdf/1892/189217294003.pdf>. [Último acceso: 5-7-2014].

5 Pucheta, L. L. y Eleta, J. B. (junio 2015). “Cobertura de Salud en la legislación argentina de los últimos ocho años”. En *Vida y Ética*, Año 16, N° 1.

6 “El consentimiento voluntario del sujeto humano es absolutamente esencial. Esto quiere decir que la persona implicada debe tener capacidad legal para dar su consentimiento; que debe estar en una situación tal que pueda ejercer su libertad de escoger, sin la intervención de cualquier elemento de fuerza, fraude, engaño, coacción o algún otro factor coercitivo o coactivo; y que debe tener el suficiente conocimiento y comprensión del asunto en sus distintos aspectos para que pueda tomar una decisión consciente. Esto último requiere que antes de aceptar una decisión afirmativa del sujeto que va a ser sometido al experimento hay que explicarle la naturaleza, duración y propósito del mismo, el método y las formas mediante las cuales se llevará a cabo, todos los inconvenientes y riesgos que pueden presentarse, y los efectos sobre su salud o persona que puedan derivarse de su participación en el experimento. El deber y la responsabilidad de determinar la calidad del consentimiento recaen en la persona que inicia,

Declaración de Helsinki<sup>7</sup> –adoptada por la Asamblea Médica Mundial en 1964 y reformada por última vez en el año 2013–, la que propone principios éticos aplicables a la investigación médica en seres humanos, incluida la investigación del material humano y de información identificables, asigna un lugar central al carácter voluntario de la participación de los sujetos de investigación, regulando pormenorizadamente la obtención del referido consentimiento.

Por otro lado, en el marco de la antes señalada mutación de la relación entre el paciente y el médico o entre aquel y el equipo médico tratante, el consentimiento informado luce como el principal medio a través del cual se explicita la autonomía del paciente. Al respecto, destacan Peralta y Parra, refiriendo a la opinión del bioeticista Diego Gracia, que “el consentimiento informado es el eje fundamental sobre el cual se desarrolla esta nueva relación médico-paciente”<sup>8</sup>.

En nuestro país, la Ley n° 26.529 de Derechos del Paciente en su Relación con los Profesionales e Instituciones de la Salud, establece, en el art. 2°, que “constituyen derechos esenciales en la relación entre el paciente y el o los profesionales de la salud, el o los agentes del seguro de salud, y cualquier efector de que se trate, los siguientes: [...] e) Autonomía de la voluntad. El paciente tiene derecho a aceptar o rechazar determinadas terapias o procedimientos médicos o biológicos, con o sin expresión de causa, como así también a revocar posteriormente su manifestación de la voluntad [...] [e] f) Información sanitaria. El paciente tiene derecho a recibir la información sanitaria necesaria, vinculada a su salud. El derecho a la información sanitaria incluye el de no recibir la mencionada información”<sup>9</sup>. Luego, la norma destina el Capítulo III a regular expresamente la figura del consentimiento informado, definiéndolo y estableciendo sus componentes esenciales<sup>10</sup>.

---

dirige, o implica a otro en el experimento. Es un deber personal y una responsabilidad que no puede ser delegada con impunidad a otra persona”.

7 Asociación Médica Mundial, “Declaración de Helsinki - Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos”. [En línea] <https://www.wma.net/es/policias-post/declaracion-de-helsinki-de-la-amm-principios-eticos-para-las-investigaciones-medicas-en-seres-humanos/> [Último acceso: 4-12-2017].

8 Peralta, M. T.; Parra, M. O. (2002). “Algunas reflexiones sobre el consentimiento informado”. En *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*. [En línea] <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=195214305001>. [Último acceso: 6-7-2014].

9 <http://www.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/160000-164999/160432/texact.htm>.

10 Ley N° 26.529, art. 5°. - “[...] Entiéndese por consentimiento informado la declaración de voluntad suficiente efectuada por el paciente, o por sus representantes legales, en su caso, emitida luego de recibir, por parte del profesional interviniente, información clara, precisa y adecuada con respecto a: a) Su estado de salud; b) El procedimiento propuesto, con especificación de los objetivos perseguidos; c) Los beneficios esperados del procedimiento; d) Los riesgos, molestias y efectos adversos previsibles; e) La especificación de los procedimientos alternativos

Relativamente novedoso en el Derecho Nacional<sup>11</sup>, el consentimiento informado tiene una larga tradición en ordenamientos comparados y en el Derecho Internacional Público. Tanto desde la mención genérica del naciente instituto en el ya señalado Código de Núremberg, como en las Guías Operacionales para Comités de Ética que evalúan Investigación Biomédica emitidas por la Organización Mundial de la Salud, los instrumentos emitidos en el ámbito de la UNESCO, el documento de Buenas Prácticas Clínicas aprobado en la IV Conferencia Panamericana para la armonización de la reglamentación farmacéutica de 2005, o la Declaración de Helsinki, para citar algunas, se recepta pacíficamente la necesidad de contar con el consentimiento del paciente o del sujeto de investigación con el fin de resguardar sus intereses<sup>12</sup>.

Hemos destacado que “la doctrina moderna del consentimiento informado representa un elemento ético y jurídico esencial para cualquier intervención médica que pretenda la protección de los pacientes y de sus derechos fundamentales. El valor protegido por el mentado instrumento es el de la autonomía del paciente, derivado del concepto de dignidad humana, según la cual cada individuo de la familia humana debe ser tratado como un fin en sí mismo y no como un medio. La autora [Kollek] señala con precisión la importancia del consentimiento informado como un límite del poder estatal, de la medicina y de la comunidad por sobre el individuo. Pero al turno que el requisito del consentimiento informado tiende a garantizar la protección de los derechos de la persona en el contexto de un tratamiento médico o de una investigación científica, también implica cierta protección para los

---

y sus riesgos, beneficios y perjuicios en relación con el procedimiento propuesto; f) Las consecuencias previsibles de la no realización del procedimiento propuesto o de los alternativos especificados; g) El derecho que le asiste en caso de padecer una enfermedad irreversible, incurable, o cuando se encuentre en estadio terminal, o haya sufrido lesiones que lo coloquen en igual situación, en cuanto al rechazo de procedimientos quirúrgicos, de hidratación, alimentación, de reanimación artificial o al retiro de medidas de soporte vital, cuando sean extraordinarios o desproporcionados en relación con las perspectivas de mejoría, o que produzcan sufrimiento desmesurado, también del derecho de rechazar procedimientos de hidratación y alimentación cuando los mismos produzcan como único efecto la prolongación en el tiempo de ese estadio terminal irreversible e incurable; h) El derecho a recibir cuidados paliativos integrales en el proceso de atención de su enfermedad o padecimiento”. Disponible en línea en <http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/160000-164999/160432/texact.htm> [Último acceso: 4-7-2014].

11 En los últimos años se han aprobado numerosas normas en el ámbito del Derecho Médico y en torno a la problemática bioética, entre las que cabe citar a modo de ejemplo las denominadas Ley de Identidad de Género y de Muerte Digna (reforma la Ley N° 26.529) o las normas relativas a la cobertura de las Técnicas de Reproducción Humana Asistida. A su vez, el proyecto de reforma y unificación de los Códigos Civil y Comercial de la Nación, introdujo el concepto de CI a las relaciones de familia, otorgándole un lugar central incluso para la determinación de la filiación. Hemos profundizado al respecto en Pucheta, L. L. “*Fictio Iuris*: La voluntad procreacional en el proyecto de reforma del Código Civil argentino”. En *El Derecho*. Buenos Aires, N° 13.035, 248.

12 Kollek, R. “Article 6°: Consent”. En *The UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights. Background, principles and application*. Ethics series, 126.

profesionales tratantes o el equipo investigador, en tanto podría cobrar relevancia en procesos de responsabilidad profesional<sup>13</sup>. En el contexto descripto, signado por la aparente avanzada de la autonomía del paciente frente al modelo clásico vertical y paternalista, el consentimiento informado aparece como un instrumento de relevancia indiscutible.

## II. La novedad genética

En el año 2001 se logró conocer la estructura completa del ADN, uno de los hallazgos más relevantes de la ciencia moderna y que abrió un abanico de posibilidades diagnósticas y terapéuticas hasta el momento improbables y aún hoy, más de una década después, en vías de desarrollo. Mediante el uso de la información relacionada al patrimonio genético de la especie humana, por ejemplo, podría determinarse la presencia de genes productores de determinadas enfermedades en personas en estadio prenatal o incluso detectar patologías que el paciente padecería en el futuro<sup>14</sup>.

Luego, las herramientas de edición genética, tales como la recientemente divulgada técnica CRISPR/Cas 9 –aún en fase experimental–, representan para algunos el acceso a una nueva era de la biología molecular, debido al amplio margen de opciones que ofrecería en términos terapéuticos o de *enhancement*<sup>15</sup>. Semejante *revolución*, a la que sólo nos referimos sucintamente para no excedernos en la consigna planteada, genera nuevos y abundantes interrogantes.

En el intento por delimitar el problema planteado en estas líneas y algunos de sus rasgos característicos, se han señalado: la transformación de la relación médico-paciente y la revolución científica producida por el conocimiento del genoma humano y las potentes herramientas de edición genética, así como sus múltiples utilidades. Podría argumentarse que el alcance del avance de la autonomía del paciente-consumidor y de las aplicaciones biotecnológicas asociadas a la genética han sido favorecidas por

13 Pucheta, L. L. (2017). “La pretensión de universalidad de la Bioética a la luz de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos” [en línea]. Tesis de Maestría. Universidad Católica Argentina. Facultad de Ciencias Médicas. Instituto de Bioética. Disponible en: <http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/repositorio/tesis/pretension-universalidad-bioetica-pucheta.pdf>. [Último acceso: 2-12-2017].

14 Novoa S., F. (2007). “Desafíos éticos en la investigación y aplicación clínica de la genética”. En *Revista chilena de neuropsiquiatría*. Vol. 45, N° 4, 305-313 [En línea] [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0717-92272007000400006&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0717-92272007000400006&script=sci_arttext) [Último acceso: 2-7-2014].

15 Doudna, J. A. y Charpentier, E. “The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9”. [En línea] <https://innovativegenomics.org/wp-content/uploads/2016/06/Doudna-Charpentier-Science-2014.pdf> [Último acceso: 2-12-2017].

la explosión en las comunicaciones causada por la aparición de internet y de todas las herramientas asociadas. De este modo, ha pretendido introducirse brevemente la tríada que a nuestro criterio aparece como la base propicia para la aparición de las denominadas *direct-to-consumer genetic testing*, las que de acá en más denominaremos DTC, vale decir: autonomía, genética e internet.

### III. Estudios genéticos directos al consumidor

Los DTC son estudios genéticos comercializados principalmente a través de internet, sin la intervención de profesionales del servicio de salud<sup>16</sup>, mediante los que las empresas prestadoras ofrecen al consumidor resultados probabilísticos sobre el riesgo de contraer una serie de patologías comunes. Para ello, valiéndose de tecnologías *genome-wide* (GWT)<sup>17</sup>, se contrastan las muestras obtenidas con los descubrimientos realizados en el marco de investigaciones genéticas conocidas como *genome-wide association studies* (GWAS)<sup>18</sup>.

Las utilidades de los DTC no se limitan a estudios de riesgos relativos, sino que –además– son ofrecidos para determinar una paternidad o el origen ancestral o étnico de un individuo o grupo de individuos y existe también oferta orientada a brindar servicios de información tendientes a mejorar el estilo de vida o como “estudios de mera curiosidad”.

Cabe señalar que los DTC distan de ser pacíficamente receptados por la doctrina médica, bioética y jurídica. Se han señalado ventajas tales como el fácil acceso (resultados a través de correo electrónico), los bajos costos<sup>19</sup> y una presunta profundización de la autonomía del individuo. Jane Kaye, por ejemplo, sostiene que los DTC presentan desafíos para las normas que actualmente regulan los exámenes genéticos, pues suponen un cambio en el control de la información genética, la que saldría del dominio clínico y de los profesionales de la salud para pasar a manos de los consumidores, poniendo

16 Su, P. “Direct-to-consumer genetic testing: a comprehensive view”. *Yale J Biol Med.* Sep. 2013; 86(3): 359–365. [En línea] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3767220/#!po=4.16667-> [Último acceso: 4-7-2014].

17 La investigación en genética exige el acceso a muestras biológicas y a información adicional sobre condiciones de salud y estilo de vida de los individuos a las que pertenecen. Para lo primero, las GWT permiten obtener muestras biológicas a través de instrumentos diseñados al efecto (*buccal swab* o *spit vessel*).

18 Estudios de asociación al genoma completo.

19 Su, P. “Direct-to-consumer genetic testing: a comprehensive view”. *Yale J Biol Med.* Sep. 2013; pp. 359-365. [En línea] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3767220/#!po=4.16667-> [Último acceso: 4-7-2014].

de relieve que los estudios genéticos no se estarían realizando sólo por razones médicas, ni en clínicas genéticas y sin la intervención de especialistas<sup>20</sup>. Se advierte en este punto una transformación en la relación de las personas con su información personal, permitiendo un creciente control del individuo sobre la cantidad de información utilizada, el método y por quién<sup>21</sup>. Para sus defensores, los DTC empoderarían a los consumidores ya que podrían educarse y tomar decisiones respecto de su propia salud<sup>22</sup> y en la medida en que habría un interés público en juego, limitar el acceso a tales estudios sería excesivamente paternalista.

Por otro lado, especialistas han realizado duras críticas a los DTC relacionadas con la falta de intervención –en general– de un prestador de salud, razón por la cual los resultados tendrían un valor muy limitado para la estimación de riesgos relativos. Se habría comprobado en un estudio publicado en Estados Unidos que sólo unos pocos prestadores de los DTC han examinado el impacto de los resultados obtenidos entre los consumidores. No obstante, se ha planteado como otro efecto negativo un posible aumento en los costos del sistema de salud, en tanto los consumidores acudirían en búsqueda de asesoramiento adicional por parte de especialistas o consultas a sus médicos de cabecera con mayor frecuencia<sup>23</sup>.

#### IV. Un consentimiento informado para los DTC

Según destacan Casado de Rocha y Agiriano<sup>24</sup>, la doctrina en general señala tres principios involucrados en el proceso de la investigación biomédica, a saber: a) respecto a la intimidad, b) consentimiento informado y c) confidencialidad. Como se ha dicho, el consentimiento informado es el instrumento fundamental propuesto por la normativa vigente para garantizar el respeto de tales principios.

20 Kaye, J. (2008). “The regulation of direct-to-consumer genetic tests”. *Hum Mol Genet*, 180-183. [En línea] <http://hmg.oxfordjournals.org/content/17/R2/R180.full>. [Último acceso: 4-7-2014].

21 Mathews, D.; Jamal, L. “Revisiting Respect for Persons in Genomic Research”. *Genes*, 2014, 5, 1-12. [En línea] <http://www.mdpi.com/2073-4425/5/1/1> [Último acceso: 6-7-2014].

22 Bloss, C.; Darst, B.; Topol, E.; Schork, N. (2011). “Direct-to-consumer personalized genomic testing”. *Hum Mol Genet*. 2011 Oct. 15; 20(R2):R132-41 [En línea] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21828075>. [Último acceso: 5-7-2014].

23 Ídem.

24 Casado da Rocha, A.; Etxeberria Agiriano, A. (2008). “El consentimiento informado ante los biobancos y la investigación genética”. En *Arbor*, N° 184 [En línea] <http://arbor.revistas.csic.es/index.php/arbor/article/viewArticle/176>. [Último acceso: 6-7-2014].



Ahora, atendiendo a la sucinta definición de los DTC referida, cabría plantear algunos interrogantes. ¿Se condicen los consentimientos informados utilizados con los fines enunciados en la normativa aplicable en el contexto de los DTC? ¿Son coherentes sus presupuestos con los principios rectores en materia de investigación biomédica?

## V. Estado de la cuestión

Si bien en el ámbito jurídico nacional aún no se ha profundizado el tema en análisis, la doctrina internacional cuenta con un desarrollo relativamente amplio en la materia, al que cabe aludir a continuación.

En efecto, parte de la doctrina se ha expresado en contra de la utilización de los consentimientos informados “tradicionales” debido a que por las particularidades de los estudios genéticos sería necesaria la obtención de un consentimiento “abierto”. Ello permitiría obtener el consentimiento del paciente/sujeto de investigación a pesar de no poder dar certeza respecto de las eventuales utilidades de la información obtenida. En ese sentido, podría sostenerse que el instrumento suscripto no cumpliría en resolver cuestiones centrales tales como la confidencialidad, la privacidad o la discriminación genética, lo que implicaría una ruptura con la normativa internacional en materia de investigación clínica en concreto y un modo más difuso, de DDHH.

Casado de Rocha y Agiriano, por ejemplo, han destacado que las bases de datos para investigación biomédica tienen por objetivo obtener conocimientos sobre la estructura y el funcionamiento del ADN o del genoma completo, razón por la cual es necesario preguntarse por las posibles utilidades de las muestras obtenidas. Afirman que “la necesidad práctica de reutilización de las muestras almacenadas genera conflictos para establecer un modelo de consentimiento informado adecuado para la recolección de las mismas”<sup>25</sup>.

“[el] modelo tradicional de CI tiene hoy que afrontar los nuevos desafíos que han traído consigo los avances en la tecnología de investigación biomédica, en particular los asociados a la creación de biobancos de propósito general [...] ya que estos biobancos están diseñados para ser usados por muchos investigadores y por muchos proyectos presentes y futuros”<sup>26</sup>.

Mathews y Jamal, por otro lado, entienden que las estructuras y las normas que regulan el desarrollo y el uso de biobancos fueron establecidas

<sup>25</sup> *Ibidem*, 251.

<sup>26</sup> *Ídem*.

en un momento histórico en el que la re-identificación de los aportantes de la información personal era poco probable y alcanzaba con proteger su anonimato para asegurar la confidencialidad y evitar eventuales discriminaciones. Las autoras afirman, a su vez, que limitar el uso de la información almacenada en biobancos implicaría reducir los beneficios de la investigación para la sociedad y atentaría contra la voluntad de los individuos que brindaron su información con conciencia o con la expresa intención de su posterior utilización. En esa línea, proponen complementar el uso de los CI tradicionales con otras estrategias que permitan asegurar que el proceso de investigación responde al debido respecto a las personas<sup>27</sup>.

## VI. Big Data entra en escena

En el mes de septiembre de 2017 el Comité Internacional de Bioética (CIB) de la UNESCO se expidió respecto del fenómeno de Big Data y su vinculación con la salud<sup>28</sup>, relación que tendría impacto en institutos uniformemente receptados por normativas nacionales e internacionales, vale decir, la autonomía, el consentimiento informado y la protección de datos personales, entre otros.

El mentado fenómeno, caracterizado por la creciente cantidad de información digital existente, la multiplicidad de tipos y fuentes, el prácticamente inmediato acceso a ésta y su calidad, precisión y utilidades, podría dificultar el control de la información relativa a la salud por parte de sus titulares y, de ese modo, el ejercicio de la referida autonomía personal. En la medida en que los alcances de las herramientas informáticas disponibles potencian los alcances de la información existente –considérese, por ejemplo, la problemática de los biobancos ya señalada– se torna ciertamente más compleja la posibilidad de prever las utilidades derivadas de aquella.

Tomando lo dicho en consideración, el CIB de la UNESCO se manifestó sosteniendo la necesidad de reformular el contenido de los consentimientos informados utilizados en la actualidad, ya sea en el marco de la relación médico-paciente en la atención clínica, como para la participación en protocolos de investigación con seres humanos, debiendo superar los consentimientos *cerrados* en favor de los consentimientos *abiertos*<sup>29</sup>.

27 Mathews, D.; Jamal, L. “Revisiting Respect for Persons in Genomic Research”. Ob. Cit.

28 Disponible en línea en: <http://unesdoc.unesco.org/images/0024/002487/248724e.pdf> [Último acceso: 3-11-2017].

29 Pucheta, L. L. “Big Data y su impacto en el ámbito de la salud”. Reporte del Comité Internacional de Bioética (UNESCO). Disponible en línea en: <http://centrodebioetica.org>.

## VII. ¿Una nueva medicina?

La Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG), a su vez, se expidió en relación con los DTC manifestando que si bien puede sostenerse que dichos estudios favorecen la autonomía de los individuos, debe destacarse que el derecho a la información del sujeto está asociado a la calidad de la información, a su utilidad clínica, a la necesaria supervisión médica, a la provisión de asesoramiento previo y posterior a la práctica, al seguimiento y apoyo para la debida interpretación de los resultados y del posible impacto psicosocial, al respeto por el consentimiento informado, la privacidad y la confidencialidad y de todos los principios éticos vinculados<sup>30</sup>.

La Asociación Americana de Genética Humana (ASHG) también se refirió a los exámenes genéticos en estudio en similares términos a lo manifestado por la ESHG. Se criticó la falta de intervención de un profesional de la salud independiente, la falta de control en relación con la calidad técnica de los prestadores, el inadecuado análisis de la evidencia obtenida y la ausencia de validez clínica en los resultados informados, lo que –sumado a la falta de asesoramiento– podría generar confusiones en el consumidor y la toma de malas decisiones en relación con el cuidado de su salud<sup>31</sup>.

Evidentemente, las críticas de las citadas organizaciones fueron planteadas desde una perspectiva eminentemente médica, por cuanto la falta de utilidad clínica, por ejemplo, no sería objetable desde la óptica comercial propia de los DTC. Entendemos que en la determinación del punto desde el que se analiza la problemática reside el centro de la discusión, pues se trata de una definición íntimamente relacionada con la determinación de los alcances de la medicina contemporánea. Los DTC, así como toda herramienta de diagnóstico o de ingeniería genética en general, pueden encontrar limitaciones en las fronteras propias de la medicina tradicional o bien superarlas adentrándose en un nuevo paradigma.

---

org/2017/11/big-data-y-su-impacto-en-el-ambito-de-la-salud-reporte-del-comite-internacional-de-bioetica-unesco/ [Último acceso: 2-12-2017].

30 European Society of Human Genetics, Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics*, 2010. [En línea] <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/PPPC/2010-ejhg2010129a.pdf> [Último acceso: 6-7-2014].

31 Hudson, Kathy; Javitt, Gail [...], and ASHG Social Issues Committee, ASHG Statement\* on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States, *Am J Hum Genet*. Sep. 2007; 81(3): 635–637. [En línea] [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1950839/#\\_\\_ffn\\_sectitle-](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1950839/#__ffn_sectitle-) [Último acceso: 6-7-2014].

## VIII. Reflexiones finales

De acuerdo a lo hasta aquí expresado, cabría poner en crisis la eficacia de los consentimientos informados tradicionales para acceder a estudios genéticos directos al consumidor, debido a que no permitirían asegurar el ejercicio de la autonomía de los sujetos que los ordenaran. En el contexto de los DTC, los consentimientos informados cerrados no cumplirían en equilibrar la relación entre el paciente y el médico o, todavía menos, entre aquel y el prestador del servicio cuando en los exámenes no intervienen profesionales idóneos. Ello por cuanto la falta de precisión del instrumento en relación con la utilización de la información obtenida y la posibilidad de re-identificar al aportante parecieran atentar contra los principios de privacidad, confidencialidad y consentimiento, ampliamente consensuados a nivel internacional como estándares indispensables de toda investigación biomédica.

El descripto es un campo aún no explorado en profundidad en nuestro país y que ya es objeto de reflexión en ámbitos académicos y legislativos en el extranjero, pues como hemos dicho, el desarrollo de la biotecnología y sus aplicaciones se han impuesto en la vida cotidiana de los individuos, tornándose necesario generar contenidos suficientes para poder afrontar la problemática y, eventualmente, proponer normativa tendiente a regularla en nuestro país y a nivel regional. Lo instado luce ineludible ya que de dicha normativa dependerá, en gran medida, el respeto de los derechos de los pacientes y/o sujetos de investigación, los que son diariamente puestos en jaque por prácticas más estrechamente vinculadas a intereses biotecnológicos que al bienestar de la población.

## Bibliografía

### *Libros*

- Kollek, Regine, "Article 6: Consent". En *The UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights. Background, principles and application*. Ethics series.
- Lafferriere, Jorge, *Implicancias jurídicas del diagnóstico prenatal. El concebido como hijo y paciente*, Buenos Aires, Editorial de la Universidad Católica Argentina, 2011.
- Sgreccia, Elio, *Manual de Bioética. Fundamentos y ética biomédica*, Madrid, Biblioteca de autores cristianos, 2007.

## **Revistas**

- Pucheta, Leonardo L. y Eleta, Juan Bautista, "Cobertura de Salud en la legislación argentina de los últimos ocho años", *Vida y Ética*, Año 16, N° 1, junio 2015.
- Pucheta, Leonardo L., "*Fictio Iuris*: La voluntad procreacional en el proyecto de reforma del Código Civil argentino", *El Derecho*, Buenos Aires, N° 13.035, ED 248.

## **En línea**

- Bloss, C.; Darst, B.; Topol, E.; Schork, N., "Direct-to-consumer personalized genomic testing". *Hum Mol Genet*, 2011. Oct. 2015; 20 (R2):R132-41 [En línea] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21828075>. [Último acceso: 5-7-2014].
- Casado da Rocha, A.; Etxeberria Agiriano, A., "El consentimiento informado ante los biobancos y la investigación genética", en *Arbor*, N° 184, 2008 [En línea] <http://arbor.revistas.csic.es/index.php/arbor/article/viewArticle/176>. [Último acceso: 6-7-2014].
- Doudna, Jennifer A. y Charpentier, Emmanuelle, "The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9". [En línea] <https://innovativegenomics.org/wp-content/uploads/2016/06/Doudna-Charpentier-Science-2014.pdf> [Último acceso: 2-12-2017].
- Escobar Triana M.D., Jaime, "Bioética, cuerpo humano, biotecnología y medicina del deseo", *Revista Colombiana de Bioética*, vol. 2, núm. 1, enero-junio, 2007, 33-51. Disponible en línea en: <http://www.redalyc.org/pdf/1892/189217294003.pdf>. [Último acceso: 5-7-2014].
- Kaye, Jane, "The regulation of direct-to-consumer genetic tests", *Hum Mol Genet*, 2008, 180-183. [En línea] <http://hmg.oxfordjournals.org/content/17/R2/R180.full>. [Último acceso: 4-7-2014].
- Mathews, D.; Jamal, L., "Revisiting Respect for Persons in Genomic Research". Disponible en línea en <http://unesdoc.unesco.org/images/0024/002487/248724e.pdf> [Último acceso: 3-11-2017].
- Mathews, D.; Jamal, L., "Revisiting Respect for Persons in Genomic Research", en *Genes*, 2014, 5, 1-12. [En línea] <http://www.mdpi.com/2073-4425/5/1/1> [Último acceso: 6-7-2014].
- Novoa S., Fernando. "Desafíos éticos en la investigación y aplicación clínica de la genética", *Revista chilena de neuropsiquiatría*, 2007, vol. 45, N° 4, 305-313 [En línea] [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0717-92272007000400006&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0717-92272007000400006&script=sci_arttext) [Último acceso: 2-7-2014].
- Peralta, María Teresa; Parra, Mario Orlando, "Algunas reflexiones sobre el consentimiento informado", *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*, 2002. [En línea] <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=195214305001> [Último acceso: 6-7-2014].
- Pucheta, Leonardo L., "La pretensión de universalidad de la Bioética a la luz de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos" [En línea]. Tesis de Maestría. Universidad Católica Argentina, Facultad de Ciencias Médicas,

Instituto de Bioética, 2017. Disponible en: <http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/repositorio/tesis/pretension-universalidad-bioetica-pucheta.pdf>. [Último acceso: 2-12-2017].

Pucheta, Leonardo L. “Big Data y su impacto en el ámbito de la salud”. Reporte del Comité Internacional de Bioética (UNESCO). Disponible en línea en: <http://centrodebioetica.org/2017/11/big-data-y-su-impacto-en-el-ambito-de-la-salud-reporte-del-comite-internacional-de-bioetica-unesco/> [Último acceso: 2-12-2017].

Su, Pascal, “Direct-to-consumer genetic testing: a comprehensive view”. *Yale J Biol Med.* Sep 2013, 359-365. [En línea] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3767220/#!po=4.16667-> [Último acceso: 4-7-2014].