

EL PRINCIPIO DE AUTONOMÍA EN LA INVESTIGACIÓN SOBRE EL GENOMA HUMANO: EL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Carlos María ROMEO CASABONA*

SUMARIO: I. *La necesidad creciente de disponer de datos de salud para la investigación biomédica.* II. *El objeto: los datos genéticos.* III. *La técnica: los análisis genéticos para investigación.* IV. *El medio: las muestras biológicas.* V. *Los nuevos desafíos para la investigación genética.*

I. LA NECESIDAD CRECIENTE DE DISPONER DE DATOS DE SALUD PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

El interés de la investigación en determinados sectores de la biomedicina se ha debido en gran parte al constante desarrollo de la biología molecular, al mejor conocimiento del genoma humano y de otras derivaciones (genómica, proteómica, etcétera), y a la utilización de un conjunto de técnicas innovadoras que permiten o permitirán la intervención en la materia viva a nivel molecular.

Hoy se están desarrollando diversas formas de concebir y de practicar la medicina clínica, lo que comportará cambios estructurales profundos en la actividad asistencial. Se pueden destacar varias de ellas, que toman como punto de partida el mejor y más detallado conocimiento del genoma humano, de las funciones de los genes que lo componen y de las repercusiones para la salud de ser portador de genes deletéreos. A partir de aquí estaremos en mejores condiciones para captar los aspectos jurídicos más relevantes, y en ocasiones también más problemáticos, relacionados con las investigaciones sobre el genoma humano.

* Catedrático de derecho penal, Universidad del País Vasco; director de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano, Universidad de Deusto-Universidad del País Vasco, Bilbao, España.

Podría mencionarse,¹ en primer lugar, la llamada “medicina predictivo-preventiva”, que se vale como herramienta, principalmente, de los análisis genéticos, mediante los cuales se puede anticipar el riesgo o la seguridad de aparición de una enfermedad, incluso antes de que aparezcan sus primeros síntomas, o facilitar el diagnóstico, si ya se manifestó alguno de ellos. En todo caso, se podrán tomar medidas terapéuticas o preventivas de diversa naturaleza más precisas, destacando la intervención en los genes a diversos niveles.

Otros focos de atención los ofrece la medicina personalizada o individualizada, pues gracias al conocimiento de las reacciones individuales, en virtud de las características genéticas que posee cada persona, podrán aplicarse medicamentos adecuados a ellas, siendo así al mismo tiempo más eficaces y menos agresivos (farmacogenética).

Finalmente, habría que mencionar a la medicina regenerativa, la cual, gracias a su utilización de células troncales o madre de diverso origen, podrá reconstruir partes del cuerpo dañadas por traumatismos, o restaurar funcionalidades afectadas como consecuencia de enfermedades degenerativas graves, incurables en la actualidad (Parkinson, Alzheimer, diabetes). Relacionadas con estas técnicas existen ya abundantes experiencias con resultados diversos.

Las investigaciones relacionadas con estas nuevas formas de concebir y practicar la medicina están exigiendo la utilización de nuevos materiales como, posiblemente, único camino de que sean competitivas y puedan obtener resultados apreciables. En este sentido, es cada vez más frecuente la utilización de los datos de salud de pacientes, que aparecen recogidos normalmente en su historia clínica.

En la actualidad despierta un gran interés entre los investigadores el estudio de los datos genéticos obtenidos a partir de los análisis genéticos que han sido realizados con fines asistenciales o directamente para investigación científica. Estas pruebas comportan, a su vez, la necesidad de disponer de material biológico de origen humano que contenga ADN (muestras biológicas), ya sea de los sujetos que participan en el ensayo o bien de otras personas inicialmente ajenas al mismo ensayo. En todo caso, los resultados de los análisis y de las demás pruebas que se realicen pueden ser de gran

¹ Romeo Casabona, C. M., “Los adelantos científicos y tecnológicos, motores de la calidad de vida en las sociedades modernas: la doble cara de Jano”, *Rev. Int. Estud. Vascos*, 2010, cuad. 7, pp. 177-206; el mismo autor, “¿Ciudadanos transparentes?: la privacidad genética entre los intereses de la ciencia y los derechos de las personas”, *Investigación y Ciencia*, núm. 448, 2014, p. 43. Con ciertos matices diferentes, véase también Bergel, S. D., “Test genéticos y salud humana”, *Rev. Der. Gen. H.*, núm. extraordinario, 2014, pp. 199 y ss.

utilidad para el progreso de las investigaciones en determinadas áreas.² La disponibilidad de estas muestras es, por consiguiente, de la máxima importancia en la actualidad, pues permite realizar estudios clínicos, genéticos y anatomopatológicos, entre otros. Por este motivo se ha recurrido, incluso, a muestras que fueron almacenadas con anterioridad por razones ajenas a cualquier futura investigación.

Estas investigaciones han originado problemas diversos. En algunos casos se han tratado de resolver por medio de normativas específicas, guías, prácticas de buena conducta, etcétera, pero todavía son numerosos los países en los que no se ha adoptado algún criterio. Esta clase de estudios en cuanto tales no podrían ser encuadrados como ensayos clínicos, dado que no se ve involucrado en ellos directamente un ser humano, sino datos personales que le conciernen o partes de su cuerpo ya separadas del mismo. Además, la posibilidad de utilizar datos clínicos (provenientes, por ejemplo, de análisis genéticos) o muestras biológicas con una finalidad distinta (de investigación) de la inicialmente prevista puede presentar mayores interrogantes jurídicos, en particular con los principios vinculados con la denominada “calidad de los datos” (así, en primer lugar, los principios de finalidad y de proporcionalidad).

Se considera que estos procedimientos, técnicas e instrumentos de investigación deben ser objeto de regulación, dado que pueden verse afectados algunos derechos de los pacientes o de otras personas que participan en este tipo de investigaciones, en particular los derechos más directamente relacionados con su autonomía. En realidad, a través de ésta, el sujeto titular de estas informaciones está ejerciendo derechos relativos a su intimidad (intimidad genética), y de forma más extensa a la protección de sus datos de carácter personal; pero también puede adoptar posiciones que prevengan o impidan ser objeto de discriminación o de estigmatización, o que se pueda violar alguno de sus derechos a causa de sus propias características genéticas.

En segundo lugar, la persona implicada puede tomar decisiones relacionadas con su libre participación en una investigación biomédica, a partir de los resultados obtenidos de análisis genéticos realizados sobre su material biológico, incluso cuando se le hayan dado garantías suficientes de que los derechos mencionados no sufrirán ninguna forma de afectación o intromisión.

Finalmente, en no pocas ocasiones se suelen reconocer al titular de los datos y de las muestras unas facultades o privilegios de carácter abiertamen-

² Para un panorama general sobre la situación actual, véase Instituto Roche, *Guía práctica para la utilización de muestras en investigación biomédica*, Madrid, 2006, pp. 15 y ss.

te dominical, lo que comporta el reconocimiento de una patrimonialización de su material biológico (cuando no también de sus datos de salud), lo que ha dado lugar a la discusión sobre si este reconocimiento va más allá de serlo meramente instrumental, a través del que se pretendería proteger más eficazmente los derechos fundamentales mencionados.

España es uno de los países que han establecido legalmente los criterios que hay que observar para un correcto acceso y uso de datos genéticos personales y de muestras biológicas con fines de investigación básica; es decir, la investigación que no involucra directamente a seres humanos. Se trata de la Ley de Investigación Biomédica (LIB).³ En efecto, como tendremos ocasión de comprobar a lo largo de este estudio, la LIB incluye, como una de sus novedades más identificadoras, la regulación del tratamiento de los análisis genéticos y de las muestras biológicas de origen humano en el sector de la investigación biomédica y en ciertos aspectos de naturaleza asistencial. Dicho de otro modo, esta ley establece —por primera vez en el ordenamiento jurídico español— el régimen sobre el tratamiento (obtención, conservación, cesión, uso, etcétera) de estos datos y materiales, así como el funcionamiento de los biobancos, como proveedores de muestras especialmente preparadas para su uso en la investigación biomédica.

II. EL OBJETO: LOS DATOS GENÉTICOS

Se reconoce de forma unánime que los datos genéticos⁴ constituyen una variante de los datos relativos a la salud, en particular los datos procedentes del ADN codificante. Para los efectos de este trabajo, por “dato genético humano” podemos entender —siguiendo la definición propuesta por la UNESCO—⁵ la información sobre las características hereditarias de las personas, obtenida por análisis de ácidos nucleicos u otros análisis científicos.⁶

Como es sabido, los datos genéticos presentan unas características muy particulares, que los hacen diferentes de los demás datos vinculados con la

³ Ley 14/2007, del 3 de julio (BOE del 4 de julio).

⁴ Romeo Casabona, C. M., “La protección de datos de salud en la investigación biomédica”, en varios autores, *Protección de datos e investigación médica*, Cizur Menor, Agencia Española de Protección de Datos-Aranzadi, 2009, p. 56.

⁵ Artículo 2o., inciso i, de la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos.

⁶ Sobre el concepto de dato genético, véase Jiménez Nicolás, P., “Datos genéticos”, en Romeo Casabona, C. M., *Enciclopedia de bioderecho y bioética*, Bilbao-Granada, Comares-Universidad de Deusto y Universidad del País Vasco, Cátedra Interuniversitaria Diputación Foral de Bizkaia de Derecho y Genoma Humano, 2011, t. I, pp. 525 y ss.

salud: se encuentran en todas las células del cuerpo (salvo los hematíes); son predictivos, inalterables y únicos (con la salvedad de los gemelos monocigóticos); las características genéticas que revelan se comparten con la familia biológica y se pueden transmitir a la propia descendencia.

Los datos genéticos pertenecen a la categoría de datos especialmente protegidos de forma reforzada (“datos sensibles”). Este nivel máximo de protección se otorga habitualmente a los datos relativos a la salud de las personas, y a éstos pertenecen los datos genéticos, que a su vez presentan una característica específica de gran trascendencia para el sujeto: la de ser predictivos. Los datos genéticos aportan, además, información sobre el origen racial o étnico y sobre el sexo y la sexualidad de las personas. Como ha señalado la UNESCO,⁷ los datos genéticos presentan otra significativa singularidad que justifica por sí sola su tratamiento jurídico reforzado: la de que pueden contener información cuya relevancia no se conozca necesariamente en el momento de extraer las muestras biológicas.

Por otro lado, sólo suele ser objeto de protección jurídica el dato que se refiere a una persona identificada (se conoce la identidad de la persona a la que pertenecen) o identificable (no está identificada la persona, pero es sencillo o relativamente sencillo proceder a su identificación, especialmente si es posible volver a agregar los datos identificadores con los demás cuando han sido sometidos previamente a procedimientos de disociación reversibles, utilizando para ello ciertas claves o códigos). Esto significa, en primer lugar, que si se trata de datos de una persona desconocida (anónimos) o que han sido sometidos a un proceso de desagregación irreversible (anonimización), de modo que han quedado completamente separados los datos identificadores de la persona de los demás, tampoco son objeto de protección jurídica, pues ésta carece ya de sentido, al no ser posible su utilización en perjuicio de su titular.⁸

Por lo general, el derecho a la protección de los datos genéticos se entiende como un derecho de titularidad individual con proyecciones supra-individuales o colectivas respecto a otros posibles titulares del derecho (la especie humana, el grupo étnico, la familia biológica).⁹ Incluso, se propugna

⁷ Artículo 4o., apartado a, inciso iii, de la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos.

⁸ Romeo Casabona, C. M., “Anonymization and Pseudonymization: the Legal Framework at a European Level”, en VV. AA., *The Data Protection Directive and Medical Research Across Europe*, Ashgate, 2004, pp. 42 y ss.; del mismo autor, “La protección de datos...”, *cit.*, p. 54.

⁹ Véase sobre esta interesante discusión a Nicolás Jiménez, P., *op. cit.*, pp. 530 y ss.

la protección de los datos del no nacido, con independencia de que sea considerado jurídicamente titular o no del derecho.¹⁰

III. LA TÉCNICA: LOS ANÁLISIS GENÉTICOS PARA INVESTIGACIÓN

1. *El alcance general de la autonomía respecto a los propios datos*

Se viene aceptando de forma general que la realización de análisis genéticos con fines de investigación biomédica y la utilización de los datos provenientes de éstos, pero practicados con fines distintos de la investigación, en particular con aquellos inicialmente vinculados con la actividad asistencial, han de estar sometidas al respeto de los derechos de autonomía de la persona de la que proceden esos datos. El mismo criterio se propugna respecto a las muestras biológicas de las que se va a obtener información genética, dado que aquéllas son depositarias de una abundante información, cuya existencia es posible que sea desconocida para los científicos. Por consiguiente, aquí vamos a prestar especial atención a los derechos relacionados con el ejercicio directo de la autonomía, dejando en un segundo plano los relacionados con la intimidad y la protección de los datos en cuanto tales.

El ejercicio de esta autonomía suele concretarse en la necesidad de otorgar el consentimiento respecto al acceso y al uso de los datos y las muestras por parte de terceros, en especial cuando se van a ceder a otros investigadores distintos de los que solicitaron inicialmente el acceso y uso de datos y muestras, ya sea que participen o no en la misma investigación. De este modo, el consentimiento marca el ámbito de lo lícito de los usos de los datos genéticos obtenidos de los análisis correspondientes, sin perjuicio de las restricciones que la ley pueda imponer al ejercicio de tal consentimiento.

Se comprende que dada la destacada relevancia jurídica que desempeña el consentimiento en estos casos, éste suele estar sujeto a ciertas garantías y formalidades.

En primer lugar, el consentimiento habrá de ser expreso y otorgado por escrito. En el documento correspondiente deberán figurar la finalidad, las

¹⁰ Romeo Casabona, C. M., *Los genes y sus leyes. El derecho ante el genoma humano*, Bilbao-Granada, Comares-Universidad de Deusto y Universidad del País Vasco, Cátedra Interuniversitaria Fundación BBVA Diputación Foral de Bizkaia de Derecho y Genoma Humano, 2002, pp. 69 y ss.

condiciones y el alcance con los que se otorga el consentimiento, y deberá dejarse constancia sobre la aportación al interesado de alguna información previa específica y el planteamiento de alguna hipótesis que puede producirse —sin ser segura—, con el fin de que pueda adoptar una posición anticipada frente a ella.

Como es obvio, asimismo rigen los demás requisitos generales habituales para que el consentimiento sea válido: informado, libre de vicios en la formación o manifestación de la voluntad, etcétera. Sin embargo, tendremos ocasión de comprobar cómo también aquí nos encontramos con alguna singularidad. Respecto a la información que debe prestarse, ésta suele ser muy extensa y compleja en este ámbito específico de los análisis genéticos. En todo caso, recordemos que de acuerdo con los estándares más compartidos incluirá las características del análisis y su finalidad, así como los riesgos inherentes y las consecuencias previsibles.

2. Límites de la autonomía del titular de los datos

El consentimiento está sometido, a su vez, a limitaciones y a excepciones, que rigen en principio para cualquier tipo de información o soporte de esta última, cuando su titular respectivo está plenamente identificado o es identificable.

En cuanto a las limitaciones relativas al consentimiento, la mayor parte de ellas comportan restricciones para la autonomía del interesado en ciertas circunstancias, que podrían calificarse de excepcionales. Nos encontramos también con limitaciones que pretenden garantizar al máximo las facultades decisorias del sujeto. En realidad, en estas situaciones se trata de favorecer o, incluso, de asegurar que el sujeto afectado pueda ejercer al máximo su autonomía, por lo que en realidad se excluye que él mismo renuncie o reduzca voluntariamente el ejercicio de sus facultades decisorias.

La decantación a favor de limitar o no las facultades del titular de los datos, o la intensidad con que se proceda, suelen ser resultado de confrontar los derechos del sujeto con los intereses de la investigación científica, procediendo a la habitual ponderación de intereses concurrentes, para lo que el principio de proporcionalidad es decisivo. Tampoco debe olvidarse que aunque la investigación científica atienda al mismo tiempo a intereses o derechos individuales (a la libertad de investigación científica, intereses económicos de los inversores, etcétera) y colectivos (el progreso en el tratamiento y prevención de enfermedades, generación de riqueza para el país, etcétera) de especial

relieve, se mantiene como eje rector el principio de la primacía del ser humano: “El interés y el bienestar del ser humano deberán prevalecer sobre el interés exclusivo de la sociedad o de la ciencia”.¹¹ No obstante, nótese el importante matiz que introduce el término “exclusivo”, que es a lo que más exactamente se extiende el rechazo sobre el predominio de la sociedad y de la ciencia, no con relación a éstas en cuanto tales.

A. Alcance del consentimiento

Por empezar por estas últimas, en ocasiones se reconoce el derecho del interesado a determinar el alcance de su consentimiento, incluso cuando ambos —datos genéticos y muestras— van a ser sometidos a un proceso de anonimización antes de ser utilizados en investigación; es decir, se reconoce el ejercicio de una especie de veto respecto a determinados usos o, de forma más precisa, respecto a determinadas líneas u objetivos específicos de la investigación en cuestión, más allá incluso del interés por la protección de la intimidad. Este poder de autonomía tan amplio ha sido discutido, probablemente no sin motivo, pues conduce al reconocimiento de derechos sobre la información, incluso cuando ha dejado de ser objeto de protección por el derecho, y aunque la oposición al uso de los datos —una vez anonimizados— responda a razones de otra índole (rechazo por motivos ideológicos o de conciencia de ciertas investigaciones).

También suele rechazarse que pueda otorgarse un consentimiento indeterminado para cualquier investigación, que es conocido como “consentimiento en blanco” (*blanket consent*). Lo cierto es que si la muestra o los datos genéticos van a ser anonimizados, ha ido perdiendo sentido en la actualidad esta limitación, si se defiende que alcance también a éstos; sólo si unos y otros se van a mantener identificados o son identificables prevalece la justificación de que el interesado conserve sus derechos de control sobre sus propios datos o muestras, en particular cuando van a ser cedidos a terceros distintos del investigador (o centro) al que otorgó su consentimiento (investigadores del mismo grupo o de otros ajenos).

Distinto suele ser el enfoque cuando el interesado ha donado muestras suyas a un biobanco, en cuyo caso éste procede habitualmente a su previa anonimización o a una doble codificación, de tal modo que quienes reciben la muestra no disponen de recursos para identificar a su titular.

¹¹ Artículo 2o. del Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina (Convenio de Oviedo).

B. *La cesión a terceros*

La cesión de datos genéticos obtenidos con fines asistenciales requiere, igualmente, el consentimiento del interesado y aportarle previamente información diversa, con el propósito de que pueda adoptar una decisión fundada.

Por lo que se refiere a la hipótesis de que el análisis genere cierta información sobrevenida, requiere ya la adopción de una posición previa por parte del interesado, para que si el evento que se prevé como posible llega a cumplirse, el investigador (o el médico asistencial, en su caso) tenga conocimiento de cuál debe ser su comportamiento. Esta información se refiere a la posibilidad de plantear la hipótesis a la persona interesada antes del comienzo de la investigación (es decir, antes de realizar los análisis genéticos), de que en el curso de la investigación (o de las pruebas diagnósticas en un contexto asistencial) puedan encontrarse determinados hallazgos inesperados. En realidad, se solicita al sujeto que en ese momento indique de forma fehaciente cuál es su posición al respecto; esto es, si desea ser informado del hallazgo o no.

La explicación de esta solución se encuentra en que estas hipótesis pueden consistir en asuntos realmente relevantes, y en ocasiones pueden ser conflictivos si realmente llegan a producirse, por lo que es mejor resolverlos antes de que lleguen a plantearse en la realidad. En este sentido, podrían señalarse varios ejemplos, como que se haya descubierto que el sujeto es portador de un gen responsable de una enfermedad y se conozcan las características de ésta; que se obtengan otros datos que afecten a su filiación, u otro tipo de información que pueda ser de un elevado interés para la salud de su familia biológica, indicando además si será él mismo quien asumirá la tarea de informarles en su caso o la encomienda al profesional.

Sin perjuicio de la regla general, en ocasiones puede prescindirse del consentimiento, concretamente cuando es imposible o sería muy laborioso localizar al interesado para solicitarle su autorización para acceder a esos datos. Esta excepción es aceptable a condición de que se proceda a la anonimización de los datos antes de su cesión y uso por terceros.

Puede ocurrir también que la naturaleza de la investigación y la obtención de resultados requieran que el sujeto esté identificado (por ejemplo, para estudios retrospectivos, acceder a la historia clínica, etcétera). Aparte de las obligaciones que derivan del deber de confidencialidad para el investigador se admite la posibilidad de que en estos casos un órgano independiente (por ejemplo, un comité de ética de la investigación) autorice,

en lugar del interesado, la utilización de los datos de forma identificada; es decir, la cesión de datos de carácter personal, los que por tal motivo están protegidos por la normativa relativa a la protección de datos de esta naturaleza. Sin embargo, en esta situación hay que admitir que tal protección queda debilitada, lo que impone que la intervención del órgano esté muy bien ponderada.

En el supuesto de que los datos identificadores hayan sido codificados previamente a su cesión a terceros, aquéllos pueden considerarse datos relativamente anonimizados, pues sólo quien tiene el código de agregación (por lo general, el investigador principal que los cede) tiene la posibilidad de identificarlos, y por lo tanto él está sometido a las obligaciones que marca la legislación sobre los datos de carácter personal. Para los demás cesionarios no existe obligación alguna, lo que significa que no será necesario el consentimiento del titular de los datos a su cesión.¹² Sólo de este modo se puede garantizar la provisión de muestras al investigador sin grandes requerimientos adicionales, los cuales entorpecerían su actividad.

C. *Revocación del consentimiento*

De modo similar a otros actos jurídicos privados, la revocabilidad del consentimiento por el interesado suele aceptarse en cualquier momento, sin que tenga que aportar ninguna explicación relativa a su decisión. No podrá derivarse ningún efecto negativo para el sujeto revocante con relación a las posibles medidas asistenciales presentes o futuras.

Sin perjuicio de que se acepte un régimen tan amplio, hay que admitir al menos dos excepciones, que se derivan de la propia naturaleza de las cosas: si los datos o las muestras han sido sometidos a un proceso de anonimización, la revocación no podrá surtir efecto alguno a partir de concluido ese proceso, puesto que ya no será materialmente posible la identificación del sujeto a quienes pertenecían.

La revocación tampoco tendrá efecto alguno respecto a las investigaciones ya realizadas o a los avances que se hayan obtenido, sino tan sólo en relación con las investigaciones que se prosigan a partir de la comunicación de la revocación. A partir de ese momento, el investigador deberá prescindir en su trabajo de los datos que ya hubiera obtenido.

¹² En este sentido, véase European Commission, “Article 29 Data Protection Working Party”, *Opinion 4/2007 on the Concept of Personal Data*, 2007, p. 17.

D. Derecho comparado (legislación española)

Las anteriores materias se encuentran reguladas de forma específica en algunos países, entre ellos en la legislación española.¹³ De la extensa regulación dedicada a los análisis genéticos puede destacarse aquí, como regla general, la prescripción de que los datos genéticos de carácter personal sólo podrán ser utilizados con fines de investigación cuando el sujeto interesado haya prestado expresamente su consentimiento, o cuando los datos hayan sido previamente anonimizados.¹⁴

Esta previsión no parece guardar sintonía con lo establecido en la misma Ley para la obtención de las muestras con fines de investigación biomédica, pues con relación a éstas, en principio, será necesario siempre el consentimiento del sujeto fuente,¹⁵ lo que abarcaría a su vez la necesidad de prestar el consentimiento para proceder a la anonimización de estos datos. Tampoco se mantiene una coherencia con lo previsto para el uso de muestras biológicas con el mismo propósito investigador cuando hayan sido obtenidas con una finalidad distinta, puesto que también será necesario siempre el consentimiento del sujeto fuente, ya sea que se proceda o no a la anonimización de las mismas.¹⁶ No obstante, se prevé una importante excepción sobre la exigencia del consentimiento del sujeto fuente, conforme a la cual en los casos de uso para finalidad distinta, aquél no será necesario cuando su obtención no sea posible o cuando represente un esfuerzo no razonable, en cuyo caso la decisión será adoptada por el comité de ética de la investigación correspondiente. Es importante subrayar que esta excepción se aplica al tratamiento tanto de muestras codificadas como identificadas.¹⁷

¹³ En el caso de España es la LIB, sin perjuicio de lo que a este respecto prevé la Ley 42/2002, del 14 de noviembre, sobre autonomía del paciente. Véase, asimismo, el RD 1716/2011, del 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica.

¹⁴ También cuando se utilicen con fines epidemiológicos, de salud pública o de docencia. Véase artículo 50.2 de la LIB.

¹⁵ Artículo 58.1 de la LIB.

¹⁶ Téngase en cuenta que la Ley Orgánica de Protección de Datos de carácter Personal de 1999, si bien prescribe que los datos de carácter personal objeto de tratamiento no podrán usarse para finalidades incompatibles con aquellas para las que los datos hubieran sido recogidos, no se considerará, sin embargo, incompatible el tratamiento posterior de estos con fines históricos, estadísticos o científicos (artículo 4.2).

¹⁷ Esto de acuerdo con el artículo 58, apartado 2, párrafo segundo, de la LIB. Véase más abajo sobre esta previsión legal.

Por otro lado, se establecen un conjunto de prescripciones sobre la información que se presta previamente a la realización del análisis genético en el ámbito sanitario;¹⁸ el régimen de manifestación del consentimiento;¹⁹ el ejercicio del derecho a la información y a no ser informado sobre los resultados del análisis, incluidas las limitaciones de este último cuando la información sea relevante para los familiares biológicos;²⁰ el acceso a los datos genéticos por personal sanitario, con respecto a la intervención de la autoridad en materia de protección de datos;²¹ el deber de confidencialidad;²² la conservación de los datos;²³ los análisis genéticos en preembriones, embriones o fetos, que estarán sometidos al régimen de protección de datos que establece la LIB,²⁴ etcétera.

IV. EL MEDIO: LAS MUESTRAS BIOLÓGICAS

En las páginas anteriores de este trabajo me he referido en varias ocasiones a las muestras biológicas de origen humano, a partir de las cuales se pueden realizar análisis genéticos tanto con fines asistenciales como de investigación, y cómo, en sus líneas esenciales, muestras y datos genéticos gozan o han de gozar de un estatuto jurídico muy similar. No obstante, es el momento de ocuparse de algunos aspectos más específicos de las muestras biológicas.²⁵

¹⁸ Artículo 47 de la LIB.

¹⁹ Artículo 48 de la LIB.

²⁰ Artículo 49 de la LIB. Según el inciso final de su 2o. apartado: “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”.

²¹ Artículo 50 de la LIB. Según su 3o. apartado: “En casos excepcionales y de interés sanitario general, la autoridad competente, previo informe favorable de la autoridad en materia de protección de datos, podrá autorizar la utilización de datos genéticos codificados, siempre asegurando que no puedan relacionarse o asociarse con el sujeto fuente por parte de terceros”.

²² Artículo 51 de la LIB.

²³ Artículo 52 de la LIB. De acuerdo con el 3o. apartado de este artículo: “Fuera de estos supuestos, los datos únicamente podrán conservarse, con fines de investigación, de forma anonimizada, sin que sea posible la identificación del sujeto fuente”. Podría plantearse la aplicación de este precepto a los análisis provenientes de las muestras cedidas por los biobancos, pero el artículo 69.6 establece un régimen especial a este respecto.

²⁴ Artículo 53 de la LIB.

²⁵ Romeo Casabona, C. M., “Utilización de muestras biológicas y bancos para la investigación biomédica”, en Brena Sesma, I. (coord.), *Salud y derecho. Memoria del Congreso Internacional de Culturas y Sistemas Jurídicos Comparados*, México, UNAM, Instituto de Investigaciones Jurídicas, 2005, pp. 31 y ss.; el mismo autor, “La protección de datos...”, *cit.*, pp. 58 y ss.

Entonces, primeramente recapitulemos algunas cuestiones, para después avanzar sobre otras peculiaridades.

1. *La naturaleza y el estatuto jurídico de la muestra biológica humana*

De la definición legal de muestra biológica humana podemos derivar ya una importante conclusión: la muestra biológica alberga información sobre las características genéticas propias de una persona. En efecto, cualquier muestra biológica es un soporte de información, relativa fundamentalmente a la salud de la persona de la que procede y de su familia biológica. Esto significa reconocer la potencialidad de información personal que tienen estas muestras a fin de que dicha información no sea accesible, directamente, al exigir la intermediación de procedimientos técnicos, particularmente en las técnicas de análisis de la muestra.

En consecuencia, la muestra biológica identificada o que se puede vincular a una persona merece, al menos, la misma protección que los demás datos de índole personal vinculados a la salud, incluida su condición de datos especialmente protegidos. Por ello, dada la capacidad de aportar información predictiva, esta muestra biológica debe gozar todavía más de una protección jurídica especialmente reforzada.²⁶

El interés específico de las muestras biológicas como objeto de protección jurídica se vincula, conforme a lo señalado, con el hecho de que la muestra contiene material genético, a partir del cual puede extraerse información genética del sujeto fuente y de sus familiares biológicos, en particular si tal información es predictiva o presintomática respecto a su salud, lo que implica que únicamente puede calificarse como muestra biológica aquella que contiene material genético, a lo que, según se ha visto más arriba, aluden las definiciones sobre muestra biológica. Por otro lado, las necesidades relacionadas con la utilización de datos de carácter personal más allá de la finalidad inicial con la que fueron recogidos plantean otros problemas de interés más particulares, tanto de naturaleza ética y jurídica como otros estrictamente vinculados con la seguridad de los datos personales.

²⁶ No quiere entrarse con esto en la polémica del “excepcionalismo” sobre los datos genéticos y las muestras, en el sentido de que al ser esencialmente diferentes a otros datos personales, éstos requieren un sistema jurídico especial (véase Human Genetics Commission, *Inside Information. Balancing Interests in the Use of Personal Genetic Data*, Londres, 2005, en contra de Nuffield Council on Bioethics, *Human Tissue. Ethical and Legal Issues*, Londres, 1995; ambos son del Reino Unido). Pero es cierto que al presentar ciertas características singulares, éstas habrán de ser tenidas en cuenta cuando justifiquen un régimen jurídico específico en algunos aspectos.

En consecuencia, el régimen jurídico de las muestras biológicas desde esta perspectiva ha de ser análogo —en la medida en que sus propias características así lo permitan— al elaborado para los datos de carácter personal en general, incluidas las facultades, los derechos y los deberes que se reconocen a las partes y que puedan guardar relación con ellos y con los titulares de los datos (sujetos de los datos).

Por lo que se refiere a otros aspectos vinculados con la muestra biológica, deben aplicarse las medidas aceptadas por lo general en relación con la obtención y el manejo de otras partes del cuerpo humano (órganos, tejidos, células, gametos); por ejemplo, en los términos propuestos por el Medical Research Council del Reino Unido:²⁷ prevención de riesgos en el acto mismo de la obtención de la muestra (por lo general, insignificantes); respeto de las concepciones culturales y religiosas del donante con relación a las partes corporales; no comercialización de las muestras o de sus partes en cuanto tales (esto es, no incentivar la donación con promesas de pago u otras equivalentes y no venderlas con posterioridad a terceros; por ejemplo, a otros investigadores). Además, cuando estas muestras hayan sido recogidas por centros de titularidad pública, debe evitarse cualquier cesión en exclusiva a una sola empresa privada.²⁸

La protección que debe dispensarse a las muestras biológicas y a los datos genéticos no es incompatible, por tanto, con que puedan destinarse a la investigación, siempre que en ese marco protector general se respeten los principios de finalidad y proporcionalidad,²⁹ sin perjuicio de las adaptaciones que la propia investigación requiera.

2. *El fundamento de los derechos del sujeto fuente sobre la muestra: reflexiones generales*

Suele mencionarse que el sujeto fuente tiene derecho a la información sobre cualquier destino de la muestra distinto al originariamente previsto (por ejemplo, un procedimiento diagnóstico o su destrucción), y que, en su caso, deberá contarse con su consentimiento o, incluso, con su negativa a

²⁷ Medical Research Council, *Human Tissue and Biological Samples for Use in Research. Operational and Ethical Guidelines*, Londres, 2001, pp. 3 y ss.

²⁸ *Ibidem*, p. 7.

²⁹ De acuerdo con el Grupo del artículo 29 sobre protección de datos —*Documento de trabajo sobre datos genéticos*—, estos principios implican determinar claramente el objetivo de la recogida y el posterior tratamiento de datos genéticos.

cualquier otro uso alternativo.³⁰ No obstante, es preciso dilucidar el objetivo que ha de perseguir un consentimiento semejante, puesto que la mayor parte de esas muestras no tienen ninguna utilidad para el paciente, una vez realizadas las pruebas diagnósticas y anatomopatológicas oportunas, y lo normal sería —al menos hasta hace muy poco tiempo así lo era— que el centro sanitario se desprendiera de ellas por los procedimientos oportunos.

Además de lo relativo a los posibles derechos dominiales del sujeto fuente sobre su material biológico separado de su cuerpo, el interés por la protección de las muestras biológicas se vincula con la prevención de su uso abusivo, frente a los derechos a la protección de los datos de carácter personal (en este caso, genéticos relativos a la salud), a la intimidad y a la vida privada, y a la prohibición de tratos discriminatorios o estigmatizadores. A este respecto, no importa que el sujeto fuente lo sea un fallecido, puesto que aunque éste ya no es el sujeto de los datos ni el titular de los derechos afectados, la información puede trascender a sus familiares biológicos vivos, los cuales pueden tener expectativas legítimas de acceso a esa información cuando se halla en juego su propia salud.

En efecto, para el éxito de algunas de estas investigaciones suele ser necesario disponer de datos personales de distinta índole, como son los datos clínicos referentes a la salud de individuos concretos, a sus enfermedades y a la evolución de una u otras, así como de datos genéticos que pudieran guardar estrecha relación con la salud, debiendo en ambos casos estar identificados tales datos. En ocasiones, las propias características de la investigación requieren que el sujeto del que provienen las muestras biológicas esté claramente identificado —por ejemplo, si la naturaleza de la investigación exige contrastar los resultados de los análisis genéticos u otros de la muestra con el diagnóstico previo del paciente y con la evolución de su enfermedad a través de la historia clínica de aquél (como enfermedades cardiovasculares o degenerativas neurológicas)—, pues de lo contrario el alcance de la investigación podría tener un valor muy limitado.

De ahí la necesidad jurídica de que el sujeto fuente preste su consentimiento previamente a la obtención de la muestra o a su utilización para fines diferentes de los que dieron lugar a su toma del sujeto (por ejemplo, con fines diagnósticos), lo que requiere aportar una información muy detallada sobre los fines de la investigación, la información que pueda derivarse, etcétera. Sin embargo, aun siendo el consentimiento del sujeto fuente el punto de partida irrenunciable, han de contemplarse, no obstante, las situaciones

³⁰ Human Genetics Commission, *op. cit.*, p. 97.

en las que aquél no se puede obtener o en las que el conseguirlo presente enormes dificultades por el motivo que sea, y su uso parece ser aconsejable.

Suele recurrirse a alguna solución que permita conciliar los importantes objetivos que puede revestir la investigación con la protección de los individuos cuyos datos podrían ser utilizados en tal investigación, de modo que se atiendan y al mismo tiempo se concilien ambos intereses. Como se ha visto, estos procedimientos han consistido, entre otros, en la anonimización de los datos relativos a la muestra mediante diversas técnicas de desagregación irreversible de éstos, las cuales deberían producir, en principio, el efecto de imposibilitar la identificación del sujeto fuente, esto es, de vincular la muestra con la persona a la que pertenecen. Este procedimiento puede estar especialmente indicado cuando no ha podido obtenerse el consentimiento del interesado, o cuando éste quiere desentenderse de los futuros usos de la muestra, lo que parece ocurrir con frecuencia.

En ocasiones se han propuesto otros procedimientos de disociación reversibles (seudoanonimización), que consisten, asimismo, en la desagregación o separación de los datos identificativos del sujeto fuente, del resto de los datos de interés médico-científico, si bien es cierto que este último procedimiento ofrece una protección de los datos más limitada, dado que se utilizan diversos procedimientos reversibles de desagregación, como es la codificación de los datos. La posibilidad de vincular los datos relativos a la salud, en particular los genéticos, se ha planteado no sólo como una necesidad de la investigación concreta que se esté llevando a cabo, o por razones de seguridad respecto a la provisión de materiales diferenciados por el biobanco o de otro tipo que requieran la trazabilidad de la muestra, sino también para salvaguardar la posibilidad de contactar con el sujeto fuente, si conforme al consentimiento que expresó en el momento de donar la muestra solicitó ser informado sobre posibles resultados de interés para él y/o para su familia biológica.

Los procedimientos de anonimización y de disociación o pseudoanonimización suelen utilizarse en las muestras que van a ser dispensadas por los biobancos, mientras que la necesidad de mantener identificada la muestra y los demás datos clínicos suele plantearse cuando se trata de la ejecución de proyectos concretos de investigación.

De todos modos, se ha discutido si estos procedimientos técnicos son lo suficientemente eficaces y seguros como para evitar cualquier proceso de agregación de los datos personales identificativos que ya hubieran sido sometidos a anonimización o seudonimización (en este caso sin haber contado con la autorización pertinente, siempre que se disponga de los códigos que faciliten el proceso de agregación de los datos) con los demás datos de

interés científico, así como para prevenir la identificación del sujeto fuente por medio de cualesquiera otros procedimientos indirectos. No obstante, estos procedimientos de identificación no dejan de ser costosos o, incluso, engorrosa la gestión de estos datos.

3. *Los derechos del sujeto fuente. Las previsiones la Ley de Investigación Biomédica*

La LIB establece el régimen de tratamiento de las muestras biológicas humanas con fines de investigación biomédica, en concreto sobre la obtención, el almacenamiento, la cesión y la utilización de las muestras biológicas.³¹

El punto de partida es el consentimiento del sujeto fuente, aunque admite —al mismo tiempo— la posibilidad de anonimización de aquéllas bajo ciertas circunstancias. El sujeto fuente de la muestra será informado con gran detalle de diversos aspectos, como la finalidad de la investigación, los beneficios esperados de ella y los inconvenientes que pudiera acarrear su donación.³² La peculiaridad que presentan los datos genéticos ha dado lugar a que en esa información se incluya la advertencia sobre la posibilidad de que se obtenga información de interés para el sujeto fuente y/o sus familiares biológicos, derivada de los análisis genéticos que se realicen sobre la muestra biológica durante el curso de la investigación,³³ incluyendo la opción de informar a los participantes en la investigación acerca de dichos resultados. Esta eventualidad debería preverse con anterioridad a la participación del sujeto, y acordar con él cómo poner en práctica su deseo de ser informado o no;³⁴ en este punto ha de considerarse la información sobre los hallazgos inesperados o imprevistos, de acuerdo con las reflexiones que fueron apuntadas en otro lugar.

Por otro lado, se reconoce el derecho del sujeto fuente a revocar, en cualquier momento, el consentimiento otorgado y a que se le garantice la confidencialidad de sus datos; asimismo, se adopta el principio de gratuidad, con el propósito de evitar la discriminación de los pacientes e investiga-

³¹ En particular, véase el capítulo III, título V, de la LIB.

³² Estos aspectos aparecen enumerados en el artículo 59.1 de la LIB. Merece destacarse que si la muestra va a ser anonimizada, para lo que se entiende que también es necesario el consentimiento previo, se reduce, como es lógico, drásticamente la información que debe ser suministrada al sujeto fuente (artículo 59.2).

³³ Artículo 59.1, letras *g*, *i* y *j* de la LIB. Sobre esto volveré más abajo.

³⁴ Medical Research Council, *op. cit.*, pp. 3 y ss.

dores en el acceso a dichas muestras biológicas, y a posibles investigaciones y terapias con ellas.

4. *El complejo equilibrio entre los derechos de autodeterminación del sujeto fuente y los intereses de la investigación científica*

El eje sobre el que aparentemente pretende vertebrarse la LIB para garantizar la disponibilidad de muestras biológicas con fines de investigación biomédica se sitúa en permitir su obtención explícita y predeterminada con tal fin, la cual está presidida por el consentimiento del sujeto fuente (o quien le represente legalmente). Sin embargo, se han dejado abiertas otras puertas, en la cuales la autonomía del sujeto fuente puede llegar a verse limitada, aunque esta limitación se funde más en razones prácticas orientadas en el principio de proporcionalidad que en pretender restringir directamente los derechos de aquél. En efecto, se ha previsto la posibilidad de utilizar muestras biológicas obtenidas originalmente con fines distintos a los de la investigación biomédica, respecto a las cuales no se previó solicitar a la persona implicada un consentimiento que pudiera cubrir tal eventualidad posterior. En relación con esta hipótesis, la LIB separa para ello un régimen propio para las muestras que se pueden obtener en estas circunstancias, una vez entrada en vigor la misma ley, y otro transitorio para muestras almacenadas con anterioridad a ese momento.

En resumen, podemos distinguir varias hipótesis sobre el manejo de muestras biológicas para la investigación biomédica, a saber: un régimen general para un propósito predeterminado de investigación y otras particulares:

- a) La obtención y uso de muestras biológicas con destino específico a la investigación biomédica.
- b) El acceso y utilización de muestras biológicas no destinadas inicialmente a la investigación.
Previsión de la eventualidad de dedicar una parte de la muestra biológica a la investigación, siendo su fin inmediato de otra naturaleza. Muestras obtenidas con fines ajenos a la investigación, que se pretenden destinar con posterioridad a la investigación.
- c) Muestras biológicas depositadas con anterioridad a la entrada en vigor de la LIB.
- d) Muestras depositadas en biobancos: régimen de estos.

En el presente trabajo, por razones de espacio, vamos a mencionar el régimen general.

5. *La obtención y uso de muestras biológicas con destino específico a la investigación biomédica*

El consentimiento de la persona de la que proviene la muestra constituye, una vez más, el punto nuclear que ampara el acto de obtención de la muestra.

Si al obtener una muestra con otros fines (por ejemplo, diagnósticos) se ha previsto la incorporación segura de una parte de aquélla a una investigación biomédica, nada impide que la muestra se obtenga de una sola vez en la cantidad necesaria para los dos objetivos definidos. El consentimiento podrá emitirse, entonces, en un solo acto, pero deberá proyectarse explícitamente sobre los dos fines previstos. Puesto que los dos destinos de la muestra pueden tener un régimen legal diverso, es recomendable que los documentos vayan separados, aunque se sustancien en el mismo acto, de modo que se adapten a los requerimientos específicos que estén previstos legalmente para cada finalidad (por ejemplo, en relación con la información previa que debe aportarse por escrito al sujeto).³⁵

Como se adelantó más arriba, de acuerdo con la LIB es necesario el consentimiento previo por escrito del sujeto fuente, para lo que deberá suministrársele la información oportuna. Este consentimiento es revocable.³⁶ Por lo general, la información que deba aportarse al sujeto fuente, que deberá aportarse por escrito, será bastante detallada, dada la naturaleza y la potencialidad de extraer abundante información de la muestra, ya que puede ser un factor decisivo para la toma de la decisión por parte de aquél. A este respecto, la LIB distingue dos situaciones:

Si la muestra va a utilizarse con los datos identificativos del sujeto fuente o van a someterse a un proceso de disociación reversible, aquélla será más amplia que si la muestra fuera a ser sometida a un proceso de anonimización. El sujeto fuente recibirá, en todo caso, la siguiente información:³⁷

³⁵ Este mismo criterio sería aplicable cuando una parte de la muestra va a ser transferida a un biobanco, debiendo entonces el consentimiento adaptarse a los requisitos que prevé la Ley para estos casos, sin que fuera descartable que en este caso el documento que recoja la información y el propio consentimiento sea común para los dos destinos de investigación (la investigación específica en el centro y el biobanco), sin perjuicio de que deba adaptarse a todos los requerimientos específicos establecidos legalmente para cada uno de ellos.

³⁶ Artículos 45, letra *d*, y 58.1 de la LIB, transcrito este último más arriba.

³⁷ Artículo 59, apartado 1, letras *a-d*, y apartado 2, de la LIB, dejando abierta la posible aplicación de la LOPD. No se debe olvidar que esta Ley se declara expresamente de aplicación supletoria por la propia LIB; en este sentido, véase la segunda disposición final.

- Finalidad de la investigación o línea de investigación para la cual consiente.
- Beneficios esperados.
- Posibles inconvenientes vinculados con la donación y la obtención de la muestra, incluida la posibilidad de ser contactado con posterioridad, con el fin de recabar nuevos datos u obtener otras muestras.
- Identidad del responsable de la investigación.

Si la muestra no va a ser anonimizada, se deberá informar al sujeto fuente, además, de lo siguiente:³⁸

- Derecho de revocación del consentimiento y sus efectos, incluida la posibilidad de la destrucción o de la anonimización de la muestra, y de que tales efectos no se extenderán a los datos resultantes de las investigaciones que ya se hayan llevado a cabo.
- Lugar de realización del análisis y destino de la muestra al término de la investigación (disociación, destrucción u otras investigaciones), y que, en su caso, comportará a su vez el cumplimiento de los requerimientos previstos en esta Ley. En el caso de que estos extremos no se conozcan en el momento, se establecerá el compromiso de informar sobre ello en cuanto se conozca.
- Derecho a conocer los datos genéticos que se obtengan a partir del análisis de las muestras donadas.
- Garantía de confidencialidad de la información obtenida, indicando la identidad de las personas que tendrán acceso a los datos de carácter personal del sujeto fuente.
- Advertencia sobre la posibilidad de que se obtenga información relativa a su salud derivada de los análisis genéticos que se realicen sobre su muestra biológica, así como sobre su facultad de tomar una posición en relación con su comunicación.
- Advertencia de la implicación de la información que se pudiera obtener para sus familiares y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.
- Indicación de la posibilidad de ponerse en contacto con él/ella, para lo que podrá solicitársele información sobre el modo de hacerlo.

Si bien escapa de los propósitos y dimensiones de esta presentación, reviste el máximo interés el análisis pormenorizado de cada uno de los an-

³⁸ Artículo 59, apartado 1, letras *e-k*, y apartado 2, de la LIB.

teriores puntos sobre los que debe suministrarse la información al sujeto fuente.

Si se pretende obtener una muestra de una persona incapaz de consentir, serán aplicables las reglas que a este respecto prevé la LIB. En primer lugar, por “persona incapaz” habrá que entenderse a la persona que haya sido declarada incapacitada por el juez, de acuerdo con la legislación —procesal— civil. A ésta se refiere únicamente la ley, sin mencionar otras situaciones de incapacidad de hecho; además, establece el mismo régimen para el menor de edad. De entrada, serán los representantes legales de ambos quienes otorguen el consentimiento para la extracción de la muestra del incapacitado o menor. Sin embargo, se deja abierta la posibilidad de que el consentimiento sea otorgado por los propios interesados, siempre que existan garantías sobre que aquél sea correcto.³⁹ No deja de ser problemático apreciar cuáles pueden ser esas garantías, y la compatibilidad de esta prescripción con la declaración de incapacidad, que es en donde correspondería, en principio, fijar este reconocimiento. En cuanto al menor, se ha optado por criterios puramente materiales, sin dar relevancia a tramos de edad en los que se presume esta capacidad, como prevé la Ley sobre autonomía del paciente.⁴⁰ En resumen, y sin perjuicio de las consecuencias que se deriven de las anteriores acotaciones, para determinar si concurren o no las garantías suficientes que impone la ley, se estará al criterio de la capacidad natural de juicio del sujeto fuente para comprender la trascendencia del acto sobre el que va a consentir y las consecuencias que del mismo podrán derivarse, en especial para su persona.

Si el sujeto fuente es mayor de edad, pero está incapacitado fácticamente para prestar el consentimiento que exige la ley (por ejemplo, se halla en situación de coma, padece una enfermedad mental por la que todavía no ha sido incapacitado, etcétera), el problema es que no tiene, por definición, representantes legales que puedan intervenir en su lugar. Podemos encontrarnos, entonces, con la paradoja de que si posee la capacidad natural de juicio a la que me refería más arriba, no debería haber impedimento para que el propio sujeto otorgue el consentimiento (con “garantías sobre el correcto consentimiento”), pero de no ser así, nadie podría darlo en su lugar. Aun así, y buscando soluciones que sean coherentes con el espíritu conciliador de la ley entre garantismo y promoción de la investigación,

³⁹ Artículos 45, letra *d*, y 58.5, letra *d*, de la LIB.

⁴⁰ Ley 41/2002, del 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, en especial artículo 9.3.

podría extenderse la regla prevista para prescindir excepcionalmente del consentimiento para utilizar muestras que se obtuvieron inicialmente para fines distintos de la investigación,⁴¹ pero no parece haber salidas para la obtención consentida de una muestra con fines directos de investigación si el sujeto no posee la capacidad natural de juicio, pues legalmente no pueden sustituirle terceros.

Puesto que el deber de confidencialidad, en todo caso exigible, no constituye siempre una garantía suficiente para la protección de los datos de carácter personal, la segunda cautela que debe adoptarse de forma sistemática consiste en establecer procedimientos para garantizar la disociación de los datos identificativos de la persona afectada respecto a su propia muestra biológica o, en su defecto, respecto a la información que sobre ella pudiera obtenerse como consecuencia de los análisis que vayan a realizarse. De este modo, se garantizaría la anonimización de estos últimos datos, y a partir de ese momento dejarían de estar bajo el marco jurídico protector de la LIB y de la normativa sobre protección de datos de carácter personal, así como bajo los derechos de control de la muestra del sujeto fuente. No obstante, es cierto que por los diversos motivos ya aludidos, en ocasiones es inevitable que se manejen muestras identificadas o identificables.

Sin embargo, no siempre es posible o conveniente contar con el consentimiento informado del interesado, o asegurar el procedimiento de disociación de los datos, como vamos a comprobar a continuación.

V. LOS NUEVOS DESAFÍOS PARA LA INVESTIGACIÓN GENÉTICA

1. *La secuenciación completa del genoma humano individual*

La secuenciación completa del genoma humano individual y las secuenciaciones parciales masivas del mismo plantean, a su vez, aspectos específicos.⁴² Los especialistas apuntan que al haber bajado tanto su precio, estas secuenciaciones podrán ser asequibles muy pronto en la práctica de la medicina cotidiana.⁴³

⁴¹ Artículo 58.2, párrafo 2o. Sobre esta regulación, véase más abajo.

⁴² VV. AA., *Secuenciación genómica en la práctica clínica*, Madrid, Instituto Roche, 2013, *passim*.

⁴³ Wetterstrand, K. A., *DNA Sequencing Costs: Data from the NHGRI Genome Sequencing Program (GSP)*, en www.genome.gov/sequencingcosts, consultado el 2 de junio de 2014.

Se entiende que la secuenciación masiva constituye una nueva forma de obtención de más cantidad y más eficiente información personal relativa a la salud, una mejor cualificación y las variantes genéticas de la enfermedad. La secuenciación completa del genoma y del exoma de cada individuo facilitará un mayor y un mejor conocimiento de genes deletéreos de alto riesgo, así como su incidencia en futuras enfermedades, mediante su diagnóstico precoz.⁴⁴ Esto, a su vez, potenciará las medicinas predictiva, preventiva y personalizada, a las que me refería más arriba.

Como adelantaba, estos procedimientos no están exentos de sus propios problemas éticos y jurídicos, especialmente los vinculados con la protección de esta información y la prevención de su acceso indebido y mal uso por parte de terceros.⁴⁵ Al mismo tiempo, las soluciones legales que se adopten han de permitir la adaptación a una tecnología en constante evolución.

El hecho en sí de obtener tanta información, que a corto plazo no va a saberse qué utilidad pueda tener, partiendo de los conocimientos actuales sobre sus aplicaciones inmediatas, plantea ya reservas de carácter ético, pues como contrapartida, genera información sobre la que no se sabe tampoco si se dispone de medios suficientes para su control y protección.

A. *Gestión de la información*

Una ingente información sensible se acumulará en los hospitales y centros de diagnóstico públicos o privados, por lo que habrá que decidir cómo tratarla. Otra cuestión muy delicada surgirá cuando se pretenda ceder la gestión de estos datos a terceros (empresas especializadas intermediarias, que sean ajenas al centro autorizado para el tratamiento de esa información). En este sentido, habrá que reforzar las medidas que garanticen la seguridad de estos datos, ya sea que se hallen en un centro sanitario, o bien en manos de empresas de gestión especializadas.

B. *Consentimiento del interesado*

La prestación del consentimiento requiere en este caso que el sujeto implicado haya recibido información más detallada sobre diversos aspectos

⁴⁴ VV. AA., *Cornerstones for an Ethically and Legally Informed Practice of Whole Genome Sequencing: Code of Conduct and Patient Consent Models*, Heidelberg, Project EURAT (Ethical and Legal Aspects of Whole Human Genome Sequencing), Position Paper, 2013, pp. 12 y ss.

⁴⁵ Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, *Privacy and Progress in Whole Genome Sequencing*, Washington, 2012, pp. 3 y ss.

tos relacionados con la realización de la secuenciación completa y con los resultados obtenidos:⁴⁶ explicar en qué consiste la secuenciación completa del genoma humano; cómo se realizará el análisis, y cómo y cuándo podrán acceder terceros para fines asistenciales o de investigación; cómo se tratará y gestionará la información obtenida; las medidas de seguridad previstas; la posibilidad de obtener resultados cuyo significado puede ser desconocido en ese momento, pero que puede ser descubierto en el futuro; qué control podrá ejercer el sujeto en el futuro sobre sus propios datos, etcétera.

C. *Transmisión al interesado*

Por lo que se refiere a la transmisión de la información que resulte de la secuenciación a los interesados, es irrelevante que se trate de la secuenciación completa o parcial del ADN (individual o colectiva), pero es obvia la dificultad para transmitir una información “completa” o “relevante” para el interesado, pues no parece razonable que deba transmitirse “toda” la ingente información obtenida. Entonces, ¿con qué criterios se seleccionará la información que habrá que transmitir al interesado?

También el derecho a no ser informado puede presentar perfiles particulares, sobre todo si se mantiene la validez de un cierto determinismo genético residual, conforme al cual conocer el genoma de una persona es saber todo acerca de ella. Si bien esta concepción determinista debe ser rechazada una vez más,⁴⁷ parecería que el derecho a no ser informado debería ceder ante la posibilidad de que el sujeto pueda rechazar la realización misma de la secuenciación completa, si esta forma parte de sus facultades. En otro caso, habrá que asumir que el sujeto puede ejercer este derecho a no ser informado de modo semejante a como se suele proceder en la actualidad, incluidas las implicaciones para los familiares biológicos contrarios a esta posición.

Especialmente delicada se presenta la transmisión de hallazgos inesperados, que aumentarán proporcionalmente tras secuenciaciones completas o masivas.⁴⁸ En este caso, los criterios que se han elaborado hasta el momento sobre hallazgos inesperados pueden servir de referencia, en particular, decidir comunicar la información al interesado en atención a su nivel

⁴⁶ *Ibidem*, pp. 7 y ss.

⁴⁷ Chadwick, R., “The Right to Know and the Right not to Know. Ten Years on”, en Rehman-Sutter, C. y Müller, H. J. (eds.), *Disclosure Dilemmas. Ethics of Genetic Prognosis After the “Right to Know/Not to Know” Debate*, Cornwall, Ashgate, 2009, p. 16.

⁴⁸ VV. AA., *Secuenciación genómica...*, *cit.*, pp. 22 y ss.

de riesgo, a su calculabilidad y distancia temporal, y a la disponibilidad de tratamiento adecuado o de al menos medidas preventivas. Si los hallazgos se han producido en el contexto de una investigación, se comunicarán al médico responsable del tratamiento del paciente.⁴⁹

D. *Cesión a terceros*

Será necesario prestar un especial celo a su protección frente a terceros, pues es previsible que se acrecienten los riesgos de prácticas discriminatorias o estigmatizadoras. Como primer criterio garantista deberá decidirse si se cede o no a terceros secuenciaciones completas con fines de investigación. Esta decisión deberá quedar plenamente justificada por la naturaleza de la investigación que se va a realizar, lo que exigirá una evaluación de la misma investigación, y al mismo tiempo determinar si existen riesgos añadidos de identificación del sujeto del que provienen los datos. Desde esta perspectiva, es dudoso que pueda justificarse que se ceda la secuenciación completa del genoma de forma identificada.

Otro problema que podrá generarse consiste en que aunque se cediera la secuenciación completa de un genoma de forma anonimizada o codificada, si el cesionario dispusiera de una buena y extensa genoteca (de numerosos individuos) constituida por secuencias parciales e identificadas, podría llegarse a identificar el genoma completo mediante una simple comparación de sus perfiles.

La pretensión de obtener la secuenciación completa del genoma humano a partir de muestras biológicas que han sido cedidas voluntariamente por el sujeto fuente para una investigación o línea de investigación determinadas suscita la cuestión de si el consentimiento otorgado cubre esta eventualidad sobrevenida con posterioridad. Aunque la línea de investigación continúe siendo la misma en lo esencial, la secuenciación completa nos sitúa en un escenario distinto de mayor vulnerabilidad para identificar al titular de la muestra y de la información que se obtenga, incluso —como hemos visto— aunque se haya procedido previamente a su anonimización. Por consiguiente, un nuevo consentimiento será necesario, o revisar el ya otorgado, sin olvidar las reservas apuntadas más arriba sobre la pertinencia en muchos casos de proceder a la secuenciación completa.

⁴⁹ VV. AA., *Cornerstones for an Ethically...*, *cit.*, p. 26.

E. *Medicina de la reproducción*

En relación con la medicina reproductiva, la secuenciación prenatal masiva del ADN,⁵⁰ es decir, en los no nacidos (fetos y embriones) y en embriones *in vitro*, puede aportar abundante información sobre anomalías genéticas que se pueden manifestar después del nacimiento o durante la gestación, como malformaciones, patologías o predisposición a las mismas a lo largo de su vida.

Al mismo tiempo que este conocimiento más completo y calificado podrá ayudar a los padres a tomar de un modo mejor sus decisiones reproductivas, podrá generar cambios no deseables en las prácticas reproductivas del futuro; el acrecentar actitudes deterministas, lo que podría provocar una extensión de la práctica del aborto; asimismo, supondría una quiebra del principio mediante el que se quiere garantizar la efectividad del llamado derecho a no saber del futuro niño hasta que alcance la mayoría de edad,⁵¹ de que deben excluirse los análisis genéticos prenatales y neonatales, salvo que estén indicados para prevenir o tratar una enfermedad respecto a la que existen recursos fiables.

Probablemente, deberá mantenerse la norma extendida de que debe existir una indicación previa precisa para cualquier análisis genético preimplantacional o prenatal, decidida en el entorno de un consejo genético y no de forma ciega y no orientada, tal y como comportaría a corto plazo la secuenciación masiva.

F. *Consideraciones conclusivas*

Como breve reflexión sumaria sobre este punto, podríamos concluir, en primer lugar, que la secuenciación masiva:

- 1) Habrá que tomar medidas para que estos análisis pasen a formar parte paulatinamente de la asistencia clínica, pero con sometimiento a los principios de proporcionalidad, pertinencia y calidad.
- 2) Los análisis genéticos han de continuar vinculados a un consejo genético. De ello se derivarían varias restricciones: sobre su práctica en algunos casos, sobre el acceso y la utilización de la información obte-

⁵⁰ Donley, G. *et al.*, "Prenatal Whole Genome Sequencing: Just Because We Can, Should We?"; *The Hasting Center Report*, vol. 42, núm. 4, julio-agosto de 2012.

⁵¹ *Idem.*

nida de cada individuo, especialmente por aquellos a quienes hayan sido cedidos estos datos, o sobre la transmisión al interesado.

- 3) La secuenciación que pudiera realizarse en el contexto de la medicina reproductiva (en particular la prenatal) deberá ser objeto de una protección jurídica semejante tanto para los individuos ya nacidos (los padres) como para los que están por nacer (embriones y fetos en gestación, y embriones *in vitro*, mientras no se haya descartado definitivamente su destino a la reproducción).
- 4) Debe reforzarse la seguridad de los datos que componen la secuenciación completa del genoma humano a través del desarrollo de las tecnologías adecuadas.
- 5) La exclusión de la secuenciación completa como mera práctica de consumo, a cuya extensión sin los controles de calidad pertinentes están contribuyendo las tecnologías de la información y la comunicación (TIC), mediante los procedimientos de acceso directo al consumidor (oferta directa de servicios de análisis).
- 6) Es posible que en un futuro próximo sea necesaria la regulación como delito de los atentados más graves relativos al acceso no consentido o no autorizado al genoma completo de los individuos.

2. *El intercambio transnacional de datos genéticos*

Otro asunto que está ejerciendo una enorme presión sobre el acceso a los datos genéticos y a muestras biológicas de origen humano se encuentra relacionado con la globalización de la investigación biomédica en muchos proyectos compartidos por grupos de científicos de diversos países. Para asegurar el éxito de estos macroproyectos es necesario garantizar un flujo de información rápido, completo y seguro entre los investigadores.⁵² Sin embargo, nos encontramos con una paradoja: los investigadores están sometidos a las leyes sobre protección de datos de carácter personal de sus respectivos países, en este caso relativos a la salud; algunos de ellos se encuentran con el problema de que los niveles de protección legal son muy dispares de un país a otro, lo que dificulta el intercambio. Por otro lado, no hay una regulación internacional sobre esta materia de carácter vinculante, sin perjuicio de la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos

⁵² VV. AA., “Legal Aspects of Genetic Databases for International Biomedical Research: the Example of the International Cancer Genome Consortium (ICGC)”, *Revista de Derecho y Genoma Humano*, núm. 37, 2012, pp. 15 y ss.

de la UNESCO de 2003. En el ámbito europeo de la Unión encontramos, no obstante, una excepción de derecho supranacional vinculante, como es la Directiva relativa a la protección y al flujo transfronterizo de los datos.⁵³ A pesar de que su transposición en el derecho de los Estados miembros de la UE fue muy desigual y en ocasiones poco fiel con las previsiones de la Directiva, ésta constituyó un importante escalón en la uniformización del régimen jurídico en un determinado ámbito territorial, y para lo que nos interesa, estableció unos criterios de países terceros seguros, lo que se ha concretado en una lista oficial de éstos, respecto a los cuales la transferencia de datos es más ágil; de lo contrario, es necesaria una autorización individual de la Agencia Española de Protección de Datos.

Apenas fueron planteadas reservas a estas prácticas, mientras los investigadores se han conformado con disponer de información genética y de muestras biológicas anónimas. Sin embargo, cuando el punto de partida ha sido la cesión de datos descodificados de forma reversible, de tal modo que los investigadores receptores no pueden identificar a su titular, aunque sí puede hacerlo el cedente para el caso de que fuera oportuno revisar la historia clínica correspondiente o por otro motivo, se ha tenido que “reinterpretar” la cuestión del consentimiento informado, en particular respecto al alcance de la cesión de datos a terceros.

En principio, estos datos entran en el ámbito de los datos de carácter personal (“personas identificables”). No obstante, hay que asumir un matiz, que puede ser decisivo para su adecuada valoración jurídica: es el investigador cedente, el cual posee y custodia las claves de codificación y descodificación (seudoanonimización o codificación reversible), quien ha de asumir los deberes de confidencialidad correspondientes al proceder a la cesión a terceros, pues los investigadores cesionarios de la información o del material no tienen por sí mismos acceso a ningún dato de carácter personal.

En resumen, mientras que el investigador que posee legítimamente las claves de descodificación mantiene los deberes de confidencialidad y las obligaciones que se derivan del tratamiento de datos de carácter personal, los terceros cesionarios, en principio, no contraen obligación jurídica alguna. Sin embargo, ha de tenerse en cuenta que esta reflexión, que en último extremo comporta reconocer una cierta posición subjetiva relativa y circunstancial sobre los datos para que puedan ser considerados o no como de carácter personal, no ha encontrado todavía una acogida generalizada en el ámbito normativo positivo.

⁵³ Directiva 95/46/CE, relativa a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos.

Algunos científicos exigen, por entender que es imprescindible para proseguir con sus investigaciones, que los datos y las muestras se cedan con plena identificación de sus titulares, sin prestar garantías de confidencialidad ni de privacidad, anteponiendo así los intereses de la investigación a los de autonomía del sujeto implicado. Esta posición está lejos de haber encontrado aceptación, dado que, entre otros aspectos, puede chocar frontalmente con algunos instrumentos jurídicos o guías de conducta internacionales.