



Consulta Pública sobre Supervisión de Pruebas Genéticas

1 diciembre 1999 - 31 enero 2000

RESUMEN

**Comité Asesor del Secretario sobre Pruebas Genéticas (SACGT)
Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing**

National Institutes of Health
6000 Executive Boulevard, Suite 302
Bethesda, Maryland 20892
<http://www4.od.nih.gov/oba/sacgt.htm>

Comité Asesor del Secretario sobre Pruebas Genéticas

Consulta Pública sobre Supervisión de Pruebas Genéticas

RESUMEN

Introducción

Tanto el descubrimiento de genes previamente desconocidos como el desarrollo de nuevas pruebas genéticas van en incesante aumento. Los científicos realizan constantes adelantos en la interpretación del papel que juega la genética en muchas enfermedades y afecciones a la vez comunes y complejas, tales como las cardiopatías, el cáncer y la diabetes, adquiriendo así conocimientos que tal vez conduzcan un día al desarrollo de tratamientos médicos ajustados a cada individuo. Los cambios revolucionarios en la práctica de la medicina y la salud pública producidos por estos adelantos médicos y tecnológicos podrían ejercer un impacto muy significativo sobre la sociedad.

Las pruebas genéticas pueden ser utilizadas de diversos modos. Su utilización más directa es el diagnóstico o la confirmación del diagnóstico de enfermedades en individuos que presentan síntomas. Algunas pruebas también pueden proporcionar información pronóstica sobre el curso de una enfermedad, es decir acerca de su gravedad o de la edad de aparición de los primeros síntomas. Hay otras pruebas que pueden ser empleadas para confirmar la existencia de enfermedades en personas que aún no presentan síntomas y también, pero con un grado de precisión variable, para predecir el riesgo que corren algunos individuos sanos de contraer ciertas enfermedades. En todos los casos, estas pruebas se utilizan solamente para detectar o predecir enfermedades. No se desarrollan con fines terapéuticos, como las terapias génicas, aunque sus resultados pueden sugerir determinados tratamientos.

En la actualidad existen varios centenares de pruebas genéticas de uso clínico, y muchas más se encuentran en vías de desarrollo, esperándose que su número y variedad aumente rápidamente a lo largo de la próxima década. Se estima que el Proyecto del Genoma Humano, un ambicioso esfuerzo de colaboración internacional establecido y auspiciado por agrupaciones públicas y privadas, entre ellas el Ministerio de Energía de los Estados Unidos (DOE) y el Instituto Nacional de la Salud (NIH), terminará de secuenciar el genoma humano antes del año 2003. La información obtenida como fruto de este proyecto probablemente llevará a un aumento vertiginoso en el número de pruebas disponibles y determinará las pautas futuras para el desarrollo de nuevos enfoques en materia terapéutica.

En el interín, sin embargo, han surgido dudas referentes tanto a la rapidez de la aparición de estas pruebas como a la forma de adoptarlas para su uso en la provisión de atención médica. Estas dudas son menores cuando se trata de pruebas de uso común cuya eficacia en la detección de enfermedades presentes o potenciales ha sido demostrada. La preocupación aumenta, sin embargo, en caso de pruebas más recientes que aún no han sido suficientemente evaluadas, y cuya utilidad clínica todavía no se ha comprobado.

El Ministerio de Salud y de Servicios Humanos de los EE.UU. (DHHS) reconoce que es muy importante que el público comprenda que si bien las pruebas genéticas pueden ser extremadamente beneficiosas, también plantean posibles riesgos médicos y psicológicos a individuos y familias, como asimismo riesgos de índole socioeconómica que podrían llegar a afectar tanto a grupos poblacionales como a sus integrantes individuales.

A medida que aumenten los usos diagnósticos y predictivos de las pruebas genéticas, y se perciban con mayor claridad sus efectos sociales, su impacto será mayor y, en última instancia, nos afectará a todos. Dado que tanto la utilización como las ramificaciones del uso de estas pruebas aún no han alcanzado su punto máximo, se debe analizar si los programas actuales para garantizar la seguridad y eficacia de las pruebas genéticas son satisfactorios o si serán necesarias medidas de supervisión adicionales antes de su uso en gran escala.

El DHHS creó el **Comité Asesor del Secretario sobre Pruebas Genéticas (SACGT)** con el fin de ayudar al país a prepararse para algunos de los cambios que ocurrirán en la práctica clínica y la salud pública por el empleo continuo y creciente de pruebas genéticas. Durante la primera reunión del SACGT, que tuvo lugar en junio de 1999, el Subsecretario de salud e inspector general de sanidad solicitó al comité que estudiara, en conjunto con el público estadounidense, si los sistemas actuales para la seguridad y eficacia de las pruebas genéticas son satisfactorios o si se necesitan medidas de supervisión adicionales. El SACGT emplea los cinco métodos siguientes para obtener los comentarios del público: 1) una instancia por medio del *Registro Federal*; 2) una circular postal dirigida específicamente a organizaciones e individuos interesados; 3) una encuesta interactiva a través de su website (<http://www4.od.nih.gov/oba/sacgt.htm>); 4) una asamblea pública (27 enero 2000 en Baltimore, Maryland); 5) el análisis y la revisión retrospectiva de publicaciones. Si luego de haber consultado al público y analizado el asunto, el SACGT determina que es necesario recurrir a medidas de supervisión adicionales, se le ha encomendado que recomiende las medidas apropiadas por medio del informe general que presentará al inspector general de sanidad el 15 de marzo del año 2000.

Genes y Enfermedad

El genoma humano es muy extenso. Se estima que contiene entre 100.000 y 140.000 genes

constituídos por entre 3.000.000.000 y 4.000.000.000 elementos químicos que se encuentran en 23 pares de cromosomas. Los genes se componen de ADN y transmiten las instrucciones para que el organismo elabore y utilice tanto las proteínas como las enzimas que le son esenciales. Las proteínas son indispensables para la estructuración, el funcionamiento y la regulación de todas las células, tejidos y órganos del cuerpo.

Se estima que entre 3.000 y 4.000 enfermedades y afecciones de índole claramente hereditaria se deben a mutaciones genéticas. Algunas de ellas – tales como la enfermedad de Huntington, la fibrosis quística, la neurofibromatosis y la distrofia muscular de Duchenne – resultan de la mutación de un sólo gen. Las mutaciones genéticas también intervienen en el cáncer, las enfermedades del corazón, la diabetes y muchas otras enfermedades comunes y crónicas. Sin embargo, es poco probable que estas enfermedades se desarrollen a partir de una sólo mutación genética. Las alteraciones genéticas pueden acrecentar el riesgo que corren ciertos individuos de contraer algunas de esas enfermedades, ya que éstas resultan de la combinación acumulada de factores tanto genéticos como ambientales, entre ellos la dieta y el uso del tabaco.

Las alteraciones genéticas causan enfermedades de muchas maneras, existiendo un número igualmente elevado de formas de detectar dichos cambios – algunas directas y otras menos directas. Además, cuando una enfermedad o predisposición a cierta enfermedad se debe a varios genes – teniendo en cuenta que hay factores ambientales que también influyen – es aún más complicado dilucidar el significado de un gen en particular o de un conjunto de genes en el desarrollo de una enfermedad. Aunque las alteraciones a menudo son heredadas, también pueden desarrollarse durante el curso de la vida de una persona (mutación adquirida). Por eso, un daño genético ocurrido en el curso de la vida de un individuo no habría podido ser detectado en la infancia.

presumiblemente tienen mayores probabilidades de ser portadores de un gen que aumenta el riesgo de enfermedad en ellos o sus hijos.

Pruebas Genéticas

Una prueba genética implica el análisis de cromosomas, genes y/o productos génicos (tales como proteínas o enzimas) para determinar si una persona tiene la alteración genética relacionada con cierta enfermedad. Se administran pruebas genéticas para una variedad de propósitos, entre los que se encuentran los siguientes:

- Para diagnosticar una enfermedad o afección genética en un feto en vías de desarrollo (diagnóstico prenatal);
- Para detectar ciertas enfermedades genéticas en recién nacidos (exámenes masivos de detección en recién nacidos);
- Para determinar si un individuo es portador de una copia de un gen mutado causante de una enfermedad recesiva (una enfermedad recesiva solamente se desarrolla si las dos copias del gen que la causa son mutantes) con el fin de evaluar el riesgo que corre dicho individuo de transmitir la mutación a sus hijos (pruebas de portadores);
- Para identificar o confirmar el diagnóstico de una enfermedad o alteración en un individuo afectado (pruebas de diagnóstico/pronóstico); y
- Para determinar si ciertas personas que tienen un historial familiar de determinada enfermedad, pero no presentan síntomas, poseen la mutación génica causante de dicha enfermedad (pruebas presintomáticas); y
- Para determinar la probabilidad de que un individuo sano poseedor o no de un historial familiar de cierta enfermedad la desarrolle (pruebas predictivas).

Las pruebas genéticas pueden ser empleadas para la detección masiva (“screening”) de afecciones genéticas. En las pruebas de screening, se ofrece la oportunidad de someterse a pruebas genéticas a determinados grupos o poblaciones que

Actualmente hay 200 laboratorios en los Estados Unidos que efectúan pruebas genéticas para determinar la existencia de 300 enfermedades o afecciones, y se está investigando la posibilidad de desarrollar pruebas para detectar 325 enfermedades o afecciones más. En tiempos recientes, ha surgido cierta inquietud acerca del impacto que podría tener el patentamiento de genes humanos sobre las pruebas genéticas, dado que algunos propietarios de estas patentes han comenzado a restringir el uso de sus descubrimientos genéticos por medio del cobro de elevados estipendios por los derechos de patente, lo mismo que a establecer licencias exclusivas o simplemente a rehusarse de plano a licenciar su descubrimiento. Estas restricciones podrían tener un efecto muy adverso sobre la accesibilidad, el precio y el control de la calidad de las pruebas genéticas.

Terminología Usada para Evaluar las Pruebas Genéticas

Para poder comprender los puntos concernientes a la supervisión que está considerando el SACGT, es importante familiarizarse con la terminología básica empleada por los laboratorios y los proveedores de atención médica al evaluar la eficacia y la utilidad de las pruebas genéticas.

El término *validez analítica* se refiere a cuan satisfactorio es el desempeño de una prueba en el laboratorio, es decir, al grado de corrección con que dicha prueba mide la propiedad o característica que se supone deba medir (tratándose de una prueba genética, la propiedad puede ser ADN, proteínas o metabolitos). En otras palabras, ¿se desempeña esta prueba como sus fabricantes dicen que lo hace? En ese caso, debe obtener los mismos resultados repetidamente y en diferentes laboratorios (siempre que los procedimientos sean iguales).

Una prueba puede poseer validez analítica, o sea que puede detectar lo que se supone deba detectar,

pero esa información en sí misma carece de significado si no sirve para diagnosticar o predecir una enfermedad. Por lo tanto, una prueba también debe ser clínicamente válida. La *validez clínica* se refiere al grado de precisión con el cual una prueba predice una afección clínica. Por ende, toda prueba que detecta acertadamente una enfermedad o predisposición es considerada clínicamente válida. Durante el período de desarrollo de una prueba, y en tanto su porcentaje de aciertos aún no esté claramente determinado, ésta sólo deberá ser empleada en personas que se sabe padecen de dicha afección (como también en personas que, con seguridad, no la tienen).

La *utilidad clínica* se refiere a lo útil que es una prueba y al valor que tiene la información que proporciona para la persona que se somete a ella. Si una prueba es útil, los resultados que arroja – sean positivos o negativos – proporcionan información valiosa a la persona que se somete a ella, puesto que ésta permite que dicha persona trate de obtener un tratamiento efectivo o tomar medidas de prevención. Aun si no existe ningún tipo de intervención para el tratamiento o la prevención de una enfermedad o afección, el conocimiento de un resultado puede aportar otro tipo de beneficios.

La validez y la utilidad de las pruebas genéticas, tanto a nivel clínico como al de laboratorio, son factores de importancia al sopesar los riesgos y ventajas que presentan dichas pruebas, y también al considerar los procedimientos que aseguren su uso apropiado.

El informe completo de la consulta pública del comité contiene un análisis más profundo de éstos y otros términos, como también del proceso de la administración de pruebas genéticas. Otra fuente de información básica sobre lo concerniente a los genes, las mutaciones génicas, la investigación genética y las pruebas genéticas es el folleto *Understanding Gene Testing*, publicado por el National Cancer Institute (Instituto Nacional del Cáncer) y el National Human Genome Research Institute (Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano). Se puede obtener en

<http://www.accessexcellence.org/AE/AEPC/NIH/index.html>).

Mecanismos Actuales para la Supervisión de Pruebas Diagnósticas

En la actualidad, casi todas las pruebas genéticas son reguladas de algún modo por organismos federales. En 1988, bajo los auspicios de la Administración de Finanzas de la Salud (HCFA), los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) y la Administración de Alimentos y Drogas (FDA) se establecieron un conjunto de regulaciones conocidas como las Enmiendas para el Mejoramiento de los Laboratorios Clínicos (CLIA). Además, a través de la ley federal de alimentos, drogas y cosméticos, la FDA regula los elementos que componen las pruebas y los kits diagnósticos. Por último, todos los estudios auspiciados a nivel federal están sujetos a normas federales que protegen a las personas que son objeto de estudios. También hay organizaciones privadas que, en colaboración con la HCFA y los CDC, proporcionan supervisión en su capacidad de agentes del gobierno, actuando como instituciones que otorgan reconocimiento oficial y desarrollando pautas y normas de laboratorio. Algunos estados también intervienen en la supervisión de las pruebas genéticas.

En lo que atañe a las medidas actuales de supervisión, cabe notar que toda prueba empaquetada y vendida en forma de kit a otros laboratorios, es considerada un dispositivo diagnóstico, y como tal debe ser aprobada o autorizada por la FDA antes de su distribución pública. Por otra parte, hay pruebas, comunmente llamadas “mezclas caseras”, desarrolladas y provistas por algunos laboratorios en calidad de servicios, que no requieren la aprobación ni el visto bueno de la FDA. Ésta ha declarado que posee la autoridad necesaria para regular dichas “mezclas caseras”, pero hasta la fecha no ha tratado de extender su autoridad de forma que

incluya a las pruebas basadas en tales mezclas. La agencia ha comenzado a establecer cierto grado de regulación sobre las pruebas en base a “mezclas caseras” mediante el establecimiento de medidas de control sobre los ingredientes activos (reactivos) que utilizan los laboratorios para efectuar pruebas genéticas. La regulación exige a los fabricantes de reactivos que se atengan a ciertas medidas de control y prácticas correctas de manufactura, pero generalmente no requiere un examen a fondo de los reactivos antes de su uso.

Tarea del SACGT

Se le ha solicitado al SACGT que, al pasar revista sobre las medidas actuales de supervisión de las pruebas genéticas, tenga en cuenta tanto los beneficios como los riesgos potenciales (socioeconómicos, psicológicos y médicos) de las pruebas genéticas para los individuos, las familias y la sociedad. También se le ha pedido al comité que considere el desarrollo de un método para clasificar a las pruebas genéticas de acuerdo con sus beneficios y riesgos. Para determinar su uso apropiado en la práctica clínica y en el campo de la salud pública es de suma importancia tener en cuenta tanto los beneficios como los riesgos de cada prueba genética.

Los cinco puntos principales que se le ha pedido considere el SACGT figuran más abajo en negritas. Debajo de cada uno de los puntos principales se encuentra una breve discusión acerca de una respuesta posible al problema, seguida por varias preguntas relacionadas con el tema. Para permitir que el público exprese sus opiniones acerca de otros tópicos relacionados con el tema de las pruebas genéticas, se ha agregado un grupo de seis preguntas adicionales.

Punto 1: ¿Qué criterios conviene usar para sopesar los beneficios y riesgos de las pruebas genéticas?

Al considerar este punto, el SACGT ha identificado tres criterios básicos que podrían usarse para evaluar los beneficios y los riesgos de una prueba genética: 1) la validez clínica, que se

refiere a la precisión con la que una prueba diagnóstica o pronóstica una afección; 2) la utilidad clínica, que implica la identificación de las consecuencias de los resultados positivos y negativos de las pruebas genéticas; y 3) las consecuencias sociales de las pruebas genéticas. Dado que tanto la validez como la utilidad clínica de una prueba genética pueden variar según la afección médica de que se trate o la población sobre la cual se realiza la prueba, estos criterios deben ser evaluados por separado para cada prueba.

Preguntas Relacionadas

- 1.1 *¿Cuáles son los beneficios/riesgos de someterse a una prueba genética?*
- 1.2 *¿Cuáles son los aspectos más inquietantes de las pruebas genéticas disponibles en la actualidad?*
- 1.3 *¿Qué expectativas tienen las personas sobre las pruebas genéticas, tales como si poseen un alto grado de precisión y pueden ayudar en la toma de decisiones importantes en lo personal o en materia de salud?*
- 1.4 *¿Es importante al decidir someterse a una prueba genética el saber si existe un tratamiento para la enfermedad o afección que la prueba podría detectar? La información que proporciona una prueba ¿Es importante por sí misma?*
- 1.5 *¿Podrían influir las dudas acerca de la confidencialidad de los resultados de las pruebas genéticas sobre la decisión de un individuo de someterse a una de éstas?*
- 1.6 *¿Se diferencian las pruebas genéticas de otras pruebas médicas tales como las pruebas de sangre para diagnosticar la diabetes o medir el colesterol? ¿Habría que observar más cautela o mayor reserva con los resultados de las pruebas genéticas que con otros registros médicos?*

clasificar dentro de dicha categoría?

Punto 3: ¿Qué procedimiento habría que utilizar para acopiar, evaluar y transmitir datos acerca de pruebas individuales o conjuntos de pruebas de cada categoría?

Punto 2: ¿Cómo se pueden emplear los criterios para sopesar los beneficios y riesgos de las pruebas genéticas para establecer distintas categorías de pruebas? ¿Cuáles serían estas categorías y qué método podría utilizarse para asignar pruebas a cada categoría?

El SACGT ha estudiado la posibilidad de usar la validez clínica, la utilidad clínica y los aspectos sociales como criterios para caracterizar los riesgos potenciales que podrían acompañar a cada prueba. En base a esta información, las pruebas se podrían clasificar en categorías tales como “de alto riesgo” y “de bajo riesgo”. Sin embargo, tal clasificación no sería sencilla ni directa, ya que dependería de una combinación de factores, incluyendo las características de cada prueba, la disponibilidad de tratamientos seguros y eficaces y las consecuencias sociales del diagnóstico o la detección de una situación de riesgo.

Preguntas Relacionadas

- 2.1 *¿Hay pruebas genéticas que suscitan más inquietudes éticas, legales, médicas y sociales que otras y no habría que clasificarlas por lo tanto en una categoría especial que requiera mayor supervisión? Siendo así, ¿cuáles serían las pruebas o tipos de pruebas que habría que clasificar dentro de dicha categoría?*
- 2.2 *¿Existen pruebas genéticas que no suscitan mayores preocupaciones, no necesitando por lo tanto supervisión especial? Siendo así, ¿cuáles serían las pruebas o tipos de pruebas que habría que*

Los datos acerca de las pruebas podrían ser copiados y evaluados por una variedad de fuentes, entre ellas organizaciones profesionales, laboratorios, instituciones académicas y/o agencias gubernamentales. Se podría continuar con la práctica actual de permitir que los laboratorios tomen decisiones basadas en los datos que ellos mismos acopian y analizan, tanto propios como de otras fuentes, tales como publicaciones o declaraciones de consenso. Otra opción sería que cada laboratorio que ofrezca una o más pruebas genéticas se responsabilice del acopio y el análisis de la información necesaria para demostrar que sus pruebas se adhieren a las normas nacionales. Una tercera opción sería dejar en manos de una agencia del gobierno la tarea de coordinar la producción y el acopio de esta información, como también la de definir las exigencias apropiadas para cada prueba. Como cuarta posibilidad, cabe la de formar un consorcio de asociaciones gubernamentales, profesionales e industriales con el fin de que éste produjese, acopiase y analizase los datos referentes a las aplicaciones clínicas.

Preguntas Relacionadas

- 3.1 *Dado que el acopio de datos es un proceso progresivo, ¿qué tipo de sistema o procedimiento habría que establecer para acopiar, evaluar y distribuir datos sobre la validez analítica, la validez clínica y la utilidad clínica de las pruebas genéticas?*
- 3.2 *¿De qué forma se podría estructurar el sistema o procedimiento para el acopio, la evaluación y la distribución de datos con el fin de asegurar la privacidad y confidencialidad de los*

datos recogidos?

Punto 4: ¿Cuáles son las opciones disponibles para la supervisión de pruebas genéticas y cuáles son las ventajas y desventajas de cada opción?

Se le ha solicitado al SACGT que se concentre en el tema de la supervisión de la seguridad y la eficacia de las pruebas genéticas – especialmente en el desarrollo, el uso y la comercialización de pruebas genéticas elaboradas por laboratorios clínicos. El SACGT reconoce que, además del desarrollo de las pruebas, su uso y su comercialización, hay muchos otros aspectos que pueden tener un impacto igualmente importante sobre la seguridad y eficacia de una prueba genética, tales como el entrenamiento y la educación de los proveedores de salud, el conocimiento del público acerca de la genética y las patentes de genes. Otro aspecto de indagación es la supervisión de pruebas genéticas que proporcionan información no médica. El SACGT abordará estos aspectos prioritarios cuando haya completado su tarea actual.

El SACGT recibe con agrado cualquier comentario del público sobre si son necesarias medidas adicionales de supervisión, y de serlo, sugerencias en cuanto a la forma de enfocarlas. Si, como resultado de sus deliberaciones y de la consulta pública, el SACGT determina que hace falta adoptar medidas adicionales de supervisión, algunos de los rumbos a tomar podrían ser el fortalecimiento y la expansión de las regulaciones actuales de CLIA o de la FDA, la formulación de lineamientos y estándares voluntarios, la formación de consejos de revisión entre diferentes agencias o la formación de un consorcio de representantes del gobierno, la industria y las organizaciones profesionales. Al considerar si son necesarias medidas adicionales de supervisión, es importante tener en cuenta cómo éstas podrían afectar al sistema actual y a todas las partes. Cualquier propuesta que implique nuevas medidas de supervisión sobre este tipo de tecnología de crecimiento tan vertiginoso, deberá, entre otros puntos, tener presentes los pros y los

contras, así como también la naturaleza dinámica de las investigaciones y la tecnología genética.

Preguntas Relacionadas

- 4.1 *Se está acopiando información acerca de la precisión, la validez y la utilidad de las pruebas genéticas por medio de estudios de investigación. ¿En qué momento debería considerarse lista para su uso a nivel general una prueba experimental? ¿Es importante asegurar la disponibilidad inmediata de una prueba aun si su validez no ha sido establecida del todo? ¿Podrían variar los criterios para determinar que una prueba ya está lista para el uso público de acuerdo con el tipo de prueba de que se trate? Dado que es particularmente difícil acopiar datos sobre la validez de pruebas para enfermedades raras, ¿no harían falta pautas especiales para asegurar el acceso del público a las pruebas para detectar enfermedades raras, y en ese caso, qué pautas convendría adoptar?*
- 4.2 *¿Qué nivel de confianza deben tener las personas en la información que les proporcionen las pruebas genéticas? ¿Debería variar el grado de confianza de acuerdo con la enfermedad en cuestión (por ejemplo, si se trata de cáncer o, contrariamente, de piorrea) o con el uso de la prueba (por ejemplo, si es prueba predictiva o diagnóstica)?*
- 4.3 *¿Es suficiente como medida de supervisión el poner a disposición del público toda la información que se tiene acerca de una prueba genética, tal como su precisión, su capacidad de predicción y los tratamientos existentes?*
- 4.4 *¿Conviene que uno de los métodos de supervisión sea el revisar e inspeccionar todos los materiales de propaganda dirigidos al público (tales como anuncios comerciales, letreros o avisos de*

Internet) y a los proveedores de salud (tales como folletos u hojitas informativas) para asegurarse de que sus contenidos son veraces? ¿Es suficiente esta medida de supervisión?

- 4.5 *¿Es necesario ofrecer información/ asesoramiento genético provisto por una persona especialmente entrenada cada vez que se ofrece una prueba genética? ¿Hay que hacerlo en el caso de cualquier prueba genética o sólo de algunas?*
- 4.6 *Asegurar la seguridad y la eficacia de las pruebas genéticas puede acarrear algunos inconvenientes. ¿Están dispuestos los usuarios a cargar con los costos de medidas adicionales de supervisión de pruebas genéticas (en forma de precios más altos, primas de seguros de salud o impuestos)? ¿Están dispuestos a esperar los usuarios a que se compruebe la eficacia de las pruebas genéticas antes de tener acceso a una nueva prueba?*

Punto 5: ¿Cuál es el nivel de supervisión adecuado para cada categoría de pruebas genéticas?

Es posible que los niveles de supervisión deban ajustarse al grado de riesgo que presenten las pruebas, a su objetivo y a la etapa que hayan alcanzado en su desarrollo. En tanto el SACGT no haya tenido oportunidad de analizar los comentarios del público, sería prematuro de su parte expresar cualquier opinión acerca de si conviene o no implementar medidas adicionales de supervisión, y de ser así, qué forma darles. El SACGT recibe con agrado cualquier comentario público al respecto.

Pregunta Relacionada

- 5.1 *¿Qué clase de supervisión tendría la flexibilidad necesaria tanto para*

incorporar como para responder a los rápidos avances de la genética?

Punto 6: ¿Hay otros temas que se consideren de interés público en el área de las pruebas genéticas?

- 6.1 *¿Están dispuestas las personas a divulgar los resultados de sus pruebas genéticas y otros datos identificables de sus registros médicos con fines de estudio y para adelantar el conocimiento de las pruebas genéticas? Por ejemplo, a menudo se conservan los tumores extirpados quirúrgicamente para permitir que los investigadores los utilicen para estudiar el cáncer. ¿Habría que disponer de las muestras de tejidos de personas con trastornos genéticos de la misma forma que los especímenes cancerosos? ¿O considera el público que esto podría acarrear problemas de confidencialidad? Y en ese caso ¿Que procedimientos especiales de consentimiento informado debieran usarse?*
- 6.2 *Todos los estudios de investigación sobre seres humanos o muestras de tejidos humanos identificables auspiciados por el gobierno o sujetos a las normas de la FDA deben ser revisados por un consejo de revista institucional (IRB). Un IRB es un cuerpo de revisión especialmente constituido o nombrado por una organización con el fin de proteger el bienestar de los sujetos humanos reclutados para su participación en investigaciones biomédicas o del comportamiento). Algunos estudios que comprenden pruebas genéticas no corresponden a ninguna de estas categorías y por ende, no requieren ser revisados por un IRB. ¿Deberían ser revisadas por un IRB todas las pruebas genéticas experimentales?*

- 6.3 *Para algunas pruebas médicas (por ejemplo, recuentos globulares de rutina),*

no es preciso que los pacientes den su consentimiento escrito. Antes de efectuar una prueba genética, ¿no deberían los proveedores de salud obtener un consentimiento escrito? ¿Habría que aplicar esto a todas las pruebas o solamente a algunas? Los laboratorios a cargo de las pruebas ¿no tendrían que exigir una declaración de que todos los sujetos han dado su consentimiento escrito antes de proporcionar las pruebas?

- 6.4 *¿Apoya el público la opción de poder obtener una prueba genética directamente de un laboratorio sin tener que conseguir la referencia previa de su proveedor de servicios médicos? ¿Por qué si o por qué no?*
- 6.5 *¿Habría que tener en cuenta algún punto o cuestión adicional referente al tema de las pruebas genéticas?*

Procedimiento para la Consulta Pública y

Comentarios

El SACGT se esfuerza por dar amplia cabida a la participación del público en la consideración de estos puntos. La colaboración del público en este proceso enriquecerá el análisis de estos problemas que realiza el SACGT y las recomendaciones que este consejo extienda al DHHS. El SACGT tendrá sumo agrado tanto en recibir los comentarios del público como en obtener la perspectiva de éste en cuanto a la supervisión de las pruebas genéticas.

Le agradeceremos nos envíe sus comentarios antes del 31 de enero del año 2000 a la siguiente dirección:

Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing

National Institutes of Health
6000 Executive Boulevard, Suite 302
Bethesda, Maryland 20892
301-496-9839 (FAX)
sc112c@nih.gov (email)
(<http://www4.od.nih.gov/oba/sacgt.htm>)