

Consideracions bioètiques sobre la recerca genòmica, l'ús de *big data* i la comercialització dels descobriments

Margarita Boladeras

Catedràtica emèrita de filosofia moral i política, Facultat de Filosofia, Universitat de Barcelona

Correspondència: Margarita Boladeras. Facultat de Filosofia, Universitat de Barcelona. Carrer de Montalegre, 6-8. 08001 Barcelona. Adreça electrònica: boladeras@ub.edu.

DOI: 10.2436/20.1501.02.165

ISSN (ed. impresa): 0212-3037

ISSN (ed. digital): 2013-9802

<http://revistes.iec.cat/index.php/TSCB>

Rebut: 29/12/2015

Acceptat: 17/02/2016

Resum

La recerca genòmica i la seva aplicació al disseny de medicaments de nova generació està fent progressos importants en els darrers anys. La utilització dels bancs de dades mèdiques és necessària per a moltes investigacions, com ho ha estat en el cas de l'equip encapçalat per Stefánsson a Islàndia. El debat social i polític suscitat en aquest país illenc per les qüestions ètiques i legals relatives a l'accés i ús de les dades, així com la comercialització de productes aconseguits gràcies a aquestes, ens posa davant dels ulls la necessitat de prendre decisions en la resolució d'alguns problemes que ens afecten a tots.

Paraules clau: informació genètica, ètica de la recerca, *big data*, privadesa, confidencialitat.

Introducció: de l'herència immutable a les mutacions del DNA

Els avenços del coneixement genètic dels darrers vint anys han estat espectaculars i continuen en una progressió accelerada gràcies a les noves tecnologies de recerca. Tot i això, la complexitat de l'univers dels gens i de les seves mutacions presenta molts problemes inesperats que n'eixamplen dia a dia el camp d'estudi i obliguen a parar atenció no només als processos d'expressió i funció dels gens (genòmica) sinó també a la seva relació amb factors epigenètics, les funcions enzimàtiques i la dinàmica de generació de proteïnes, així com l'estructura i funció (proteòmica). Al mateix temps, tant alguns tipus de recerca com algunes aplicacions mèdiques han suscitat discussions sobre l'ètica dels procediments i dels possibles usos de les potentíssimes eines que es deriven de la genètica i altres ciències relacionades amb aquesta. Ens trobem davant d'un panorama en què cal treballar de manera interdisciplinària per tal d'extreure tot el potencial d'aquests coneixements i de les tecnologies i pràctiques que generen, sent conscients de les grans repercussions socials que

tenen ja en el present, i que s'incrementaran molt més en un futur pròxim.

En els anys setanta i vuitanta del segle passat es va detectar que el material genètic no és quelcom immutable, com s'havia cregut abans. És evident que aquesta immutabilitat era contradictòria amb les idees evolucionistes, però es considerava que les mutacions eren limitades i es produïen en un procés molt llarg de temps. Ja s'havia descrit la doble cadena de nucleòtids que constitueix el DNA (adenina, guanina, timina, citosina: AGTC), les relacions entre el DNA i l'RNA, el paper d'alguns enzims i algunes funcions de les proteïnes en la dinàmica dels mecanismes d'expressió gènica. Tomas Lindahl, un dels tres premis Nobel de Química de 2015, conegut sobretot per la seva contribució científica relacionada amb els mecanismes de reparació del DNA, va descobrir que l'RNA no era tan estable com s'havia pensat i això el va portar a estudiar aquest fenomen en el DNA. Va constatar que el procés de reproducció cel·lular en què es copien els gens provoca molts errors i que podrien arribar a ser mortals si nos fos pels mecanismes de detecció i correcció que té l'organisme. El 1974 va publicar els primers resultats de la seva recer-

Bioethical considerations regarding genomic research, the use of big data and the commercialization of discoveries

Summary

Genomics research and its application to next-generation drug design has made significant progress in recent years. The use of medical databases is a requirement for many medical research groups, as was the case for the team led by Stefánsson in Iceland. A social and political debate has arisen on that island nation about the ethical and legal issues stemming from access to and use of this data, as well as the sale of the resulting products. This debate brings to the fore the need to make decisions regarding issues that affect us all.

Keywords: genetic information, research ethics, big data, privacy, confidentiality.

ca, en la qual explicava que la citosina del DNA perd sovint un grup amino i, quan això passa, en lloc d'emparellar-se amb la guanina, com correspon, tendeix a fer-ho amb l'adenina; però, afortunadament, hi ha un mecanisme de correcció: un enzim s'encarrega d'eliminar el dany reparant el segment erroni de la cadena de bases (The Royal Swedish Academy of Sciences, 2015). Amb tot, alguns errors poden romandre i reproduir-se en les noves cèl·lules. Així resumeix la qüestió Sònia Martín Marsà en l'article «Sobre la autonomia de los genes», en el qual presenta els diferents conceptes de gen que s'han anat donant al llarg del temps: «[...] sorprèn descobrir que el DNA no és intrínsecament estable: la seva integritat es manté gràcies a un conjunt de proteïnes involucrades en l'eliminació o reparació d'errors de còpia, de ruptures espontànies i d'altres tipus de danys implicats en el procés de replicació. Sense aquest elaborat sistema de monitorització i reparació, la replicació podria procedir, però ho faria acumulant massa errors per ser consistent amb l'estabilitat observada en els fenòmens hereditaris (les estimacions actuals indiquen que una de cada cent bases seria copiada erròniament. Amb l'ajuda del sistema de

reparació la freqüència d'errors es redueix a una entre deu bilions» (Martín, 2010).

Una altra gran fita de la recerca genètica va ser el Projecte del Genoma Humà. Investigadors de diferents països (el Regne Unit, Alemanya, França, la Xina i el Japó), pertanyents a l'àmbit públic, encapçalats per James Watson dels EUA, van unir-se el 1990 amb l'objectiu de seqüenciar el genoma humà, és a dir, establir un mapa dels gens que formen els vint-i-tres parells de cromosomes de l'organisme humà. Es tractava de descriure la seqüència de nucleòtids del DNA de cada cromosoma. Malgrat la magnitud de l'empresa, es va acabar dos anys abans del previst i amb un cost menor de l'estimat inicialment, gràcies a la creació de noves tècniques d'anàlisi del DNA. El 1995 l'empresa Celera Genomics, sota la direcció de J. Craig Venter, anuncià que es proposava fer el mateix amb una altra tecnologia. Ambdós arribaren a la fi el 1999-2000 i feren públics els seus resultats. Aquests projectes van permetre conèixer la seqüència completa dels 3.200 milions de parells de bases que componen el DNA i descriure el mapa dels gens que configuren els cromosomes, així com identificar mil quatre-cents gens implicats en malalties monogèniques.

Un nou pas important s'ha donat gràcies al HapMap (mapa d'haplotips, és a dir, conjunts de variacions del DNA que es troben en desequilibri de lligament i és més probable que s'heretin conjuntament). El Projecte Internacional HapMap ha establert un catàleg de les variants genètiques comunes que es donen en els éssers humans. Va començar el 2002 gràcies a la creació d'un consorci públicoprivat dotat en principi amb cent milions de dòlars, en el qual col·laboraven universitats i empreses de diferents països. Inicialment els investigadors van recollir mostres de sang de persones de Nigèria, el Japó, la Xina i els Estats Units, a les quals es demanava el consentiment informat, amb l'objectiu d'analitzar les variants del DNA de cada població i fer una comparativa. El genoma de les persones és idèntic en un 99,9 %, però el 0,1 % restant és important perquè inclou variacions de les lletres del genoma que estan implicades en el desenvolupament de diferents malalties; per això esdevé rellevant l'estudi d'aquestes variants. Per detectar malalties d'origen genètic no cal analitzar tot el genoma (el genoma haploide humà té aproximadament 3.200 milions de nucleòtids), sinó que es pot anar directament a aquelles seqüències que contenen variacions, quan se sap en quina zona es troben. En el Catàleg d'Estudis de l'Associació Genòmica de 2009, per exemple, s'indica el nombre se-

güent d'associacions de seqüències de variants: de la diabetis tipus 2, 44; de l'infart de miocardi, 10; de la malaltia de Crohn, 59; del càncer de pulmó, 14, i del càncer de pròstata, 28 (Helgason i Stefánsson, 2010). Aquests estudis han estat possibles pel desenvolupament de tecnologies de microxips (xips de DNA) de genotipatge d'alt rendiment, que han permès l'anàlisi de centenars de milers de polimorfismes d'un sol nucleòtid (SNP, variants d'una sola lletra) de manera eficient i a un preu assequible, així com per la disponibilitat de les col·leccions de mostres de DNA d'un gran nombre de persones que patien malalties d'interès i els mapes genètics de la mateixa poblacions. Des d'aquesta perspectiva, la malaltia pot definir-se com «la fracció de variació en la funció fisiològica que es troba fora del rang normal, de manera que o bé la qualitat de vida es veu afectada o la probabilitat de mort prematura s'eleva a un nivell inacceptable» (Helgason i Stefánsson, 2010).

Al costat de les grans aportacions d'aquestes recerques, s'han produït espais d'ombra i d'aspres debats, entre d'altres coses perquè en els estudis genòmics es treballa sempre amb moltes dades de persones concretes i de poblacions, i sovint es posa en dubte la manera d'aconseguir-les i de tractar-les. En aquest àmbit d'investigació es plantegen problemes ètics específics, sobre els quals hi ha un debat viu. Exposaré aquesta qüestió a partir del cas d'Islàndia, on es van discutir públicament els problemes ètics i jurídics que presenta la cessió de dades genètiques individuals i poblacionals. L'ús dels grans bancs de dades (*big data*) requereix un rigor deontològic que molts autors posen en dubte en la utilització que se n'ha fet fins ara (Casado *et al.*, 2015).

També cal considerar que les noves tecnologies han tingut conseqüències que estan més enllà dels objectius de la recerca i de la medicina i que donen beneficis econòmics molt suculents: han posat a l'abast de tothom els tests genètics mitjançant «els proveïdors directes al consumidor», de gran proliferació a Internet.

A continuació explicaré, en primer lloc, com s'ha dut a terme la recerca genètica a Islàndia en els darrers anys; en segon lloc, tractaré els problemes ètics i legals que s'han plantejat en aquest cas i que es reproduïxen en altres llocs, i, finalment, faré un conjunt de propostes en l'apartat de conclusions.

La recerca genètica: el cas d'Islàndia

Kári Stefánsson i deCODE Genetics. L'islandès Kári Stefánsson era un investigador

brillant, primer a la Universitat de Chicago (1983-1993) i després a la Universitat de Harvard (1993-1996), dedicat a l'estudi i tractament de l'esclerosi múltiple i altres trastorns neurològics. El 1996 va crear una empresa biofarmacèutica, deCODE Genetics, amb seu administrativa a Delaware (EUA) i seu operativa a Reykjavík (Islàndia), amb una dotació inicial de dotze milions de dòlars de capital risc, que després va ampliar-se a dos-cents milions gràcies a un acord amb la farmacèutica suïssa Hoffmann-La Roche. L'objectiu de treballar a Islàndia era aprofitar les característiques especials de la població islandesa per dur a terme un estudi exhaustiu de les variacions genètiques i les seves conseqüències per a la salut de les persones.

Quines són aquestes característiques especials d'Islàndia? La seva població és limitada (275.000 habitants fa uns anys, ara uns 323.000), genèticament homogènia perquè descendeix de pocs llinatges, hereva d'una antiga tradició cultural que la fa sentir orgullosa d'haver elaborat els arbres genealògics de les famílies des de fa segles. A més, els serveis públics de salut tenen registres mèdics individualitzats des de 1915. Tot això permet tenir dades molt valuoses per fer l'anàlisi i el seguiment de malalties hereditàries i facilita la interrelació d'aquestes amb els mapes genètics de població que dibuixen el context de les variacions genètiques individuals. Stefánsson va considerar que era un lloc privilegiat per fer un estudi molt complet de la genètica de la població, amb les seves característiques genètiques i variacions peculiars, establint correlacions entre aquestes i les variacions individuals, origen del desenvolupament de determinades malalties.

Stefánsson va convèncer el Govern islandès de la importància d'una recerca d'aquestes característiques i va arribar a acords per a la utilització de les dades mèdiques disponibles. El desembre de 1998 el Parlament d'Islàndia va aprovar una llei per la qual es creava una base de dades centralitzada amb informació genealògica, genètica i mèdica personal de tots els ciutadans (*Act on a Health Sector Database* no. 139/1998). Després, superada una important oposició que rebutjà els primers projectes, el Parlament va concedir el gener de l'any 2000 un contracte en exclusiva a deCODE Genetics per accedir als registres nacionals de salut durant dotze anys; en contrapartida, l'empresa es comprometia a proveir de certs tipus de medicaments els islandesos. Les persones favorables a aquest acord hi veïen una font de beneficis en relació amb la salut, amb l'establiment

d'una empresa biotecnològica forta, que podia oferir bons llocs de treball i aportar riquesa al país, així com l'oportunitat de ser capdavanteres en una àrea de coneixement innovadora de gran futur.

Des que va arribar al país, Stefánsson analitzava el DNA a totes les persones que es presentaven com a voluntaris, primer en nombre limitat, després de manera àmplia mitjançant una campanya pública. En pocs anys va reunir una quantitat d'informació extraordinària, utilitzant fonts diverses: arxius familiars, registres parroquials i dades del cens. DeCODE Genetics va anunciar a primers de gener del 2000 que havia completat el «Llibre dels islandesos» (*Islendingabok*), amb les dades genealògiques disponibles del 95 % dels ciutadans que havien viscut en els darrers tres-cents anys. Va obrir una web per posar la informació a disposició de la població i va esdevenir un dels llocs més populars del país (Khazan, 2014).

La recerca de Stefánsson i els seus col·laboradors ha permès identificar una mutació que causa càncer i que és molt més comuna a Islàndia que als EUA; ha trobat una mutació introduïda al país al segle XV, que és la responsable de la susceptibilitat a la miocardiopatia hipertròfica, una malaltia provocada per l'eixamplament del miocardi (els músculs del cor); ha fet aportacions sobre mutacions relacionades amb l'esquizofrènia, l'arteriosclerosi, l'asma, l'Alzheimer, la gota i altres, coneixements que serveixen per produir medicaments per a aquestes malalties. En el cas de l'Alzheimer, ha identificat una mutació gènica que protegeix de la malaltia.

A la venda: història genètica d'Islàndia.

Alguns grups de ciutadans islandesos seguien amb preocupació els acords del Govern amb deCODE Genetics, pel que tenien de cessió de drets sobre dades personals a una empresa privada que, a més, tenia acords de col·laboració amb la farmacèutica suïssa Hoffmann-La Roche i podia associar-se a qualsevol altra companyia quan ho cregués oportú. Les dades mèdiques corresponen a la categoria d'informació sensible, sobre la qual cada individu té el dret de confidencialitat i privadesa, i se'n requereix el consentiment per fer-ne qualsevol ús. La cessió del Parlament islandès representa un canvi de perspectiva ètica i jurídica de gran abast, ja que introdueix un suposat dret comunitari a decidir a través de mitjans democràtics sobre dades individuals. Hi ha raons per fer-ho, però també hi ha arguments de pes en con-

tra, tant ètics com legals. Una de les conseqüències dels debats suscitats per aquest afer va ser la dissolució del Comitè Nacional de Bioètica el juliol de 1999; el Govern va renovar els membres i la normativa (Casado da Rocha *et al.*, 2004).

L'Associació d'Islandesos per a l'Ètica en la Ciència i la Medicina, amb el nom de *Mannvernd*, que significa en islandès 'protecció humana', va oposar-se a la proposta de llicència del Parlament, va publicar articles crítics i va organitzar accions de protesta. L'autora Oksana Hlodan, editora d'ActionBioscience.org, va publicar-hi un article l'any 2000, amb el títol que encapçala aquest apartat («For sale: Iceland's genetic history»), en el qual explica les crítiques de l'oposició als plans del Govern. Ja abans que es presentés el Projecte de llei de concessió al Parlament, es va denunciar que la transferència de dades representava una violació de la privadesa mèdica i personal, afavoria la creació d'estereotips mèdics aplicats als individus, les famílies i la població sencera, facilitava la discriminació basada en dades mèdiques o genètiques i introduïa el monopoli de la recerca mèdica i la producció de medicaments. L'autora creu que tots ens haurem de fer algun dia les mateixes preguntes que es feien els islandesos: qui té dret de tenir accés a la nostra informació genètica individual?, qui controla la informació?, si els registres mèdics s'utilitzen com un recurs comunitari, no han d'estar a la disposició de qualsevol organisme de recerca de la comunitat?, les medecines que es puguin trobar durant els estudis de genètica de poblacions estaran disponibles sense cost als participants en els estudis?, es pot tenir la propietat de parts del nostre genoma mitjançant patents, registres d'autor o quelcom semblant?, hem de permetre exàmens genètics?, són fiables científicament?, com serà percebut un individu a qui es detecti un desordre potencial?, la informació genètica provocarà casos de discriminació laboral en les indústries o en les institucions?

El debat va ser intens abans i després de la concessió de la llicència, de manera que es va atorgar el 2000, però el 2003 el Tribunal Suprem islandès va donar la raó a una demandant, Gundmundsdóttir, que no volia que s'utilitzessin les dades del seu pare i lluitava des del 2001 pel reconeixement dels seus drets a negar-s'hi (*Gundmundsdóttir vs. the State of Iceland*, M. 151/2003, nov. 27, 2003). El tribunal va considerar que l'acta de concessió no especificava amb prou claredat les condicions i els límits d'actuació de l'empresa, de manera que

no quedaven prou garantits els drets de les persones i dictaminà a favor de la demandant.

Consideracions ètiques i legals

Totes les declaracions internacionals i la legislació dels països europeus i americans insisteixen en la no-discriminació per motius genètics, el dret a la confidencialitat de les dades i un conjunt de recomanacions sobre els aspectes econòmics i socials de la recerca i les aplicacions genòmiques. En aquest sentit es poden citar la Declaració Universal sobre el Genoma Humà i els Drets Humans de 1997 (UNESCO) i el Conveni per a la Protecció dels Drets Humans i la Dignitat de l'Ésser Humà respecte de les Aplicacions de la Biologia i la Medicina (1997) de la Unió Europea, però és cert que les indicacions d'aquests documents són bastant genèriques. Dos textos deontològics més desenvolupats han estat elaborats pel Comitè Ètic de la Human Genome Organization (HUGO). En el primer, la Declaració sobre els Principis d'Actuació en la Investigació Genètica (Heidelberg, 1996), es diu que cal garantir el dret a la intimitat, mitjançant la confidencialitat de la informació genètica i la protecció de l'accés no autoritzat a aquesta; s'han d'establir procediments per a l'accés controlat. També «s'ha de prestar especial atenció als interessos reals o potencials dels familiars». Pel que fa als investigadors, és necessària la col·laboració, l'intercanvi d'informació, «no només per al progrés científic, sinó també per al benefici present o futur de tots els participants»; i això inclou la «cooperació i coordinació entre països industrialitzats i països en vies de desenvolupament». Finalment, s'han de revelar els conflictes d'interessos, reals o potencials, que «han de ser examinats així mateix per una comissió ètica abans de l'inici de qualsevol investigació».

En el segon document, la Declaració del Comitè Ètic sobre Distribució de Beneficis en la Investigació Genètica (HUGO, Vancouver, 9 d'abril de 2000) trobem l'especificació dels diferents aspectes que s'han de tenir en compte en relació amb la justícia: «a) la justícia compensatòria: l'individu, grup o comunitat, ha de rebre una recompensa a canvi de la contribució; b) la justícia processal, cosa que significa que el procediment mitjançant el qual es prenen les decisions sobre la compensació i la distribució és imparcial i incloent, i c) la justícia distributiva: significa una assignació equitativa i l'accés als recursos i béns». El Comitè reclama:

a) Que tots compartim la humanitat i hem de tenir accés als beneficis de la investigació genètica.

b) Que els beneficis no poden limitar-se a aquelles persones que han participat en aquest tipus d'investigació.

c) Que hi hagi discussió prèvia amb els grups o comunitats en el tema de la distribució de beneficis.

d) Que, fins i tot en absència de beneficis, podrien proporcionar-se beneficis immediats per a la salut segons el que determinen les necessitats de la comunitat.

e) Que com a mínim tots els participants en la investigació han de rebre informació sobre els resultats generals de la investigació i una indicació de l'apreciació.

f) Que les entitats amb ànim de lucre han de dedicar un percentatge (per exemple, 1-3 %) del seu guany net anual a la infraestructura de salut o als esforços humanitaris.

És evident que, ara com ara, la realitat està lluny d'aquestes recomanacions i que caldrà treballar en moltes direccions per millorar la situació.

En la Declaració Internacional sobre les Dades Genètiques Humanes (UNESCO, 16 d'octubre de 2003), a més d'insistir sobre la informació i el consentiment, explícita en l'article 6 que «els estats haurien d'esforçar-se per fer participar la societat en el seu conjunt en el procés d'adopció de decisions referents a les polítiques generals per a la recollida, el tractament, la utilització i la conservació de les dades genètiques humanes i les dades proteòmiques humanes i l'avaluació de la seva gestió, en particular en el cas d'estudis de genètica de poblacions». També indica que s'hauria de promoure la creació de comitès d'ètica independents, multidisciplinaris i pluralistes en el pla nacional, regional, local o institucional, que haurien de ser consultats a l'hora d'establir normes, reglamentacions i directrius per a la recopilació, el tractament, la utilització i la conservació de dades genètiques, proteòmiques i mostres biològiques, així com a l'hora de vetllar per l'aplicació.

És evident que l'existència d'aquests documents intenta sensibilitzar sobre la responsabilitat que es requereix en aquest àmbit, però la realització de les bones pràctiques depèn dels professionals i de l'exigència ciutadana. D'una banda cal una ètica professional a diferents nivells: científic, gerencial, empresarial, polític, legislatiu i d'òrgans consultius i de control. D'altra banda, els ciutadans han de poder expressar-se, debatre i demanar explicacions de tot allò que els pot afectar en el present o en el futur; això significa que han de tenir mitjans per fer-ho i que l'organització social ha de respondre a aquesta necessitat.

El cas d'Islàndia ha posat de manifest la relació que hi ha entre dades individuals, l'agregació d'aquestes, el seu valor per a la recerca i la innovació científica, la innovació normativa i de la governança, en un procés de globalització molt particular (Winickoff, 2006). Això ens obliga, no només a fer-nos preguntes, sinó a contestar-les i actuar.

La base de dades que el govern d'Islàndia va posar en mans de l'empresa privada contenia tres tipus d'informació: a) dades mèdiques de persones no identificables (anonimització reversible), procedents dels historials mèdics; b) dades genealògiques de la població islandesa obtinguda dels arbres de parentesc des de la fundació de la colònia en el segle x, i c) dades genètiques col·leccionades a partir de la recerca amb pacients particulars o bancs de teixits (Casado da Rocha i Etxeberria, 2004). La cessió de la informació es va fer segons un acord democràtic de la comunitat, no del consentiment informat de cadascun dels ciutadans; per això alguns autors parlen «d'innovació normativa» (Winickoff, 2006), que és motiu d'escàndol per a molts, mentre que és justificat per a altres segons el bé comú i el funcionament democràtic. La relació entre drets individuals i drets col·lectius ha estat sempre un problema i s'haurà de revisar novament amb urgència.

En el món mèdic l'ús de dades estadístiques és importantíssim, fins ara sobretot per a temes epidemiològics, però cada vegada s'incrementa el seu potencial a altres camps. Els sistemes d'anonimització de les dades permeten superar molts obstacles, però requereixen rigor i no sempre és convenient l'anonimització total, i es treballa amb procediments reversibles. Els governs han descobert que les bases de dades són un producte molt valuós i són temptats de treure'n rendibilitat. Se n'haurà de regular de manera ètica la utilització.

Legislació espanyola. A Espanya hi ha disposicions legals sobre aquesta qüestió. La Llei 14/2007, de 3 de juliol, d'investigació biomèdica, seguint l'ordenament de la Llei orgànica 15/1999, de 13 de desembre, de protecció de dades de caràcter personal, estableix un conjunt de garanties per als ciutadans i investigadors. Només n'esmentaré algunes: l'article 5 determina que es garanteix la protecció de la intimitat personal i el tractament confidencial de les dades personals que resultin de l'activitat de la recerca biomèdica i que tota cessió de dades de caràcter personal a tercers aliens a l'actuació medicoassistencial o a una recerca

requereix el consentiment exprés i escrit de l'interessat, i, si la informació afecta els seus familiars, també el consentiment d'aquests; a més, prohibeix la utilització de dades de salut per a fins diferents dels que figuren en el consentiment. A l'article 50 es limita l'accés del personal sanitari a les dades genètiques a les persones que assisteixen el pacient i aquests estan sotmesos al deure de confidencialitat; les dades genètiques de caràcter personal només poden ser utilitzades amb fins epidemiològics, de salut pública, d'investigació o de docència quan el subjecte interessat hagi prestat expressament el seu consentiment, o quan les dades hagin estat prèviament anonimitzades. També es diu en el punt 3 que en casos excepcionals i d'interès sanitari general, l'autoritat competent, amb l'informe favorable de l'autoritat en matèria de protecció de dades, pot autoritzar la utilització de dades genètiques codificades, sempre assegurant que no puguin relacionar-se o associar-se amb el subjecte font fet per tercers. Finalment, en l'article 89 es parla de la cooperació entre els sectors públic i privat: es considera que cal incrementar la col·laboració entre ambdós sectors mitjançant convenis que facin possible que el personal de les entitats privades participi en l'execució de programes o projectes d'investigació del Sistema Nacional de Salut.

Com es veu, el text legal deixa un ampli marge per a actuacions diverses. Entre les qüestions en disputa en relació amb el que hem tractat en aquest article, tenen especial significació: a) els problemes sobre els sistemes d'anonimització, que en molts casos es consideren de fàcil reversió; b) la qüestió de la possible identificació del subjecte font feta per tercers quan aquests disposen de dades diverses ben definides que permeten inferir la singularitat de la persona a la qual pertanyen (entre d'altres casos, per exemple, pot succeir que la intersecció entre dades genealògiques, genètiques i de la malaltia i els seus símptomes, permetin establir de quina família, o fins i tot, de quin individu es tracta), i c) els deures derivats del lucre possible amb l'explotació de les dades i les compensacions que s'haurien de derivar.

Algunes conclusions

La ciutadania no sempre té informació sobre aquestes qüestions o no ha pensat prou en les implicacions i conseqüències d'aquestes innovacions científiques. La divulgació i el debat públic són fonamentals per fer possible la participació ciutadana en matèries de tanta repercussió humana i social. La ciència, l'economia

i la política s'entrellacen tan fortament en aquest camp que s'han d'estipular procediments de transparència eficients; els ciutadans hi han de poder intervenir per tal que els drets fonamentals siguin respectats.

Atesa l'experiència acumulada, esdevé urgent la regulació clara de diferents aspectes de la recerca genètica (incloent-hi totes les branques que s'han anat desenvolupant) i les seves aplicacions. Esmentaré de manera resumida i incompleta algunes de les qüestions més rellevants:

— La utilització de dades mèdiques personals ha d'estar ben regulada pel que fa a la cessió a tercers, públics o privats. Cal determinar els millors procediments d'anonimització i concretar les justificacions, els objectius i les limitacions de la cessió.

— S'ha de controlar bé l'accés a les dades per tal d'evitar que persones alienes puguin in-

ferir relacions entre la informació i la persona o grup de persones a les quals corresponen.

— S'han de garantir els drets i els interessos dels subjectes font de la informació genètica, així com els de la seva família, que pot estar directament involucrada en algunes conseqüències d'aquesta informació. A més de la necessària responsabilitat de tots els professionals, els comitès de bioètica dels centres han d'exercir una tasca comunicativa, de suport i de supervisió davant les diverses situacions que es poden plantejar.

— Els comitès ètics d'investigació clínica i els comitès de bioètica nacionals (constituïts de manera plural, independent i pluridisciplinària) han de contribuir a la clarificació de totes les pràctiques que es duguin a terme en aquest àmbit. Han de vetllar per l'aflorament dels conflictes d'interessos i l'eradicació d'aquests.

— S'ha de garantir la justa compensació a les persones i a la societat en el cas de generar guanys (per a la salut o econòmics) com a conseqüència de la utilització de dades, i determinar la forma de distribució dels beneficis, que ha d'anar més enllà de les persones directament involucrades.

— S'han d'establir normatives clares sobre el que es pot patentar i el que no.

— S'ha d'informar dels resultats de la recerca perquè són un bé de tota la societat. La transparència de les actuacions científiques és tan important com la dels polítics i legisladors.

— Per preservar el caràcter obert de la ciència, no sembla possible acceptar l'adjudicació de concessions amb caràcter exclusiu; s'haurà d'arribar a un acord democràtic per determinar les limitacions de les llicències.

Bibliografia

- CASADO, M. [et al.] (2015). *Document sobre bioètica i big data de salut: explotació i comercialització de les dades dels usuaris de la sanitat pública*. Universitat de Barcelona: Observatori de Bioètica i Dret.
- CASADO DA ROCHA, A.; ETXEBERRIA, A. (2004). «Problemas bioético-sociales con la información genética: el caso de la base de datos del sistema sanitario islandés». *Inguruak: Revista Vasca de Sociología y Ciencia Política*, 40: 13-31.
- EUROPEAN GROUP ON ETHICS IN SCIENCE AND NEW TECHNOLOGIES (2014). «Ethics of security and surveillance technologies». *Opinion* [en línia], 28 (20 maig 2014). <<http://bookshop.europa.eu/en/ethics-of-security-and-surveillance-technologies-pbNJA14028>>.
- GREELY, H. T. (2007). «The uneasy ethical and legal underpinnings of large-scale genomic biobanks». *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 8: 343-364.
- HLODAN, O. (2000). «For sale: Iceland's genetic history». *Actionbioscience.org*, 6.
- HOWARD HUGHES MEDICAL INSTITUTE. «Paul Modrich biography» [en línia]. <<http://www.hhmi.org/scientists/paul-1-modrich>>.
- HUMAN GENOME ORGANIZATION (1996). *Statement on the principled conduct of the genetics research*. Heidelberg, 21 de març.
- (2000). *HUGO Ethics Committee, statement on benefit-sharing*. Vancouver, 9 d'abril.
- KHAZAN, O. (2014). «How Iceland's genealogy obsession leads to scientific breakthroughs». *Atlantic Monthly* (21 desembre).
- LAHUE, R. S. [et al.] (1989). «DNA mismatch correction in a defined system». *Science*, 245 (4914): 160-164.
- «Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica» BOE [en línia]. <<https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945>>
- LINDAHL, T. (1974). «An N-glycosidase from *Escherichia coli* that releases free uracil from DNA containing deaminated cytosine residues». *Proc. Nat. Acad. Sci. USA*, 71 (9): 3649-3653.
- MARTÍN, S. (2010). «Sobre la autonomía de los genes». *Bajo Palabra. Revista de Filosofía*, 2a èp., 5 (2010): 389-398.
- MEYER, M. N. (2004). «Comparative law — genetic privacy — Icelandic supreme court holds that inclusion of an individual's genetic information in a national database infringes on the privacy interests of his child. Guðmundsdóttir V. Iceland, No. 151/2003 (Nov. 27, 2003)». *Harvard Law Review*, 118 (2): 810-817.
- OHM, P. (2009-2010) «Broken promises of privacy: responding to the surprising failure of anonymization». *UCLA L. Rev.*, 2009-2010: 731.
- ROMEO CASABONA, C. M. (2002). *Los genes y sus leyes: El derecho ante el genoma humano*. Granada: Comares.
- SANCAR, A.; RUPP, W. D. (1983). «A novel repair enzyme: UVRABC excision nuclease of *Escherichia coli* cuts a DNA strand on both sides of the damaged region». *Cell*, 33 (1): 249-260.
- THE ROYAL SWEDISH AKADEMY OF SCIENCES (2015). «The Nobel Prize in Chemistry 2015: DNA repair – providing chemical stability for life» [en línia]. <<http://kva.se>>.
- TRIBUNAL SUPREM D'ISLÀNDIA (2003). «Guðmundsdóttir vs. the State of Iceland». M. 151/2003 (27 novembre).
- UNESCO (1997). *Declaració Universal sobre el Genoma Humà i els Drets Humans* [en línia]. <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>.
- (2003). *Declaració Internacional sobre les Dades Genètiques Humanes* [en línia]. <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>.
- UNIÓ EUROPEA (1997). *Conveni per a la Protecció dels Drets Humans i la Dignitat de l'Ésser Humà respecte de les Aplicacions de la Biologia i la Medicina* [en línia]. <<http://www.bioeticanet.info/documentos/index.htm>>.
- VAYDYLEVICH, Y. (2015). «Iceland study provides insights into disease, paves way for large-scale genomic studies» [en línia]. <<https://www.genome.gov/27561444>>.
- WESTON, K. (2014). «Country life: repair and replication». *A: Blue skies and bench space: Adventures in cancer research*. Long Island, Nova York: Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- WINICKOFF, D. E. (2006). «Genome and nation. Iceland's health sector database and its legacy». *Innovations* (primavera): 80-105.
- ZAGORSKI, N. (2005). «Profile of Aziz Sancar». *Proc. Nat. Acad. Sci. USA*, 102 (45): 16125-16127.