

## **El retorno de los resultados de la investigación en el contexto de los biobancos: dilemas y tendencias.**

*T. Pàmols. Servicio de bioquímica y genética molecular. Hospital Clínic de Barcelona*

Existe un deber ético de retornar los resultados generales de la investigación, a la comunidad científica, la sociedad y los participantes, que se sustenta en los principios básicos de la investigación en seres humanos: justicia y solidaridad, beneficencia y respeto por las personas. La Declaración internacional de derechos humanos reconoce así mismo el derecho de los individuos a compartir los avances científicos y sus beneficios.

El retorno de los hallazgos o resultados individuales (RI) relacionados con los objetivos de la investigación a los participantes (donantes de muestras, sujetos fuente) ha sido objeto de numerosas iniciativas legales y políticas y ha generado una abundante literatura. Los instrumentos legales de ámbito internacional y europeo sobre derechos humanos articulan el “derecho a conocer” información sobre la salud y subrayan políticas que requieren a los investigadores el retorno de la información clínicamente relevante a los participantes, pero al mismo tiempo articulan el “derecho a no conocer”. La información de dichos derechos suele implementarse ofreciendo opciones en el Consentimiento informado.

La controversia de los últimos 15 años acerca del RI de resultados está motivada por la complejidad del tema, porque plantea dilemas éticos, legales y sociales, por desacuerdos acerca de los riesgos y beneficios de la comunicación individual, por consideraciones acerca de su factibilidad y coste efectividad.

La investigación genética/genómica empleando técnicas de secuenciación masiva ha generado nuevos desafíos debido en gran parte a la gran cantidad de hallazgos fuera de los objetivos de la investigación o hallazgos incidentales que proporcionan, pero que pueden tener interés para la salud del participante, porque su gestión plantea aspectos éticos y prácticos adicionales, por la contraposición del derecho a saber y el derecho a no saber y por la necesidad de vincular la comunicación de RI al consejo genético.

Existe un consenso creciente acerca de la RI de resultados, sujeto a su validez analítica y clínica, su utilidad clínica y accionabilidad, su utilidad personal (afectiva, cognitiva y conductual) y la factibilidad de la revelación.

Hay un consenso en que hay que establecer un plan para la RI de resultados basado en factores técnicos y éticos. Existe una obligación moral de comunicar los hallazgos científicamente validados con un importante beneficio neto para el participante a menos que hubiese manifestado su derecho a no saber, queda a discreción del investigador, sopesando riesgos y beneficios la comunicación de resultados científicamente validados con un posible beneficio neto (es recomendable consultar con un experto) y no deben revelarse los RI de significado incierto y beneficio neto improbable. Con excepciones en proyectos de genómica traslacional, la búsqueda activa de HI no sería apropiada en el

contexto de la investigación que carezca de la experiencia, infraestructura y recursos de las organizaciones clínicas.

En la presentación se comentarán los instrumentos internacionales y europeos que regulan la comunicación de RI en la investigación genómica que tiene gran importancia en los proyectos de investigación colaborativos con otros países. Como guía (1) para los investigadores españoles, el contenido que se debe incluir en la Hoja de información y en el consentimiento informado cuando la investigación implique análisis genéticos debe incluir el derecho a:

- Conocer su fiabilidad, amplitud e información que se puede obtener.
- Conocer los resultados genéticos globales y los resultados individuales primarios, científicamente validados y con relevancia clínica si ha otorgado su consentimiento para ello.
- A ser advertido sobre la posibilidad de descubrimientos inesperados y la posible trascendencia para su salud, así como su facultad de tomar una posición frente a su comunicación.
- A ser advertido de la implicación que puede tener la información para sus familiares y la conveniencia de que el mismo se la transmita, así como de que su derecho a no saber puede ser restringido en beneficio de otros.
- A recibir consejo genético.

En algunas publicaciones internacionales hay autores que en determinados proyectos plantean la exclusión de aquellos participantes que no deseen conocer resultados relevantes para su salud y clínicamente accionables.

El entorno de la recogida de muestras para un proyecto de investigación prospectivo, en el que las muestras serán posteriormente incorporadas a una colección o biobanco, es sin embargo muy distinto de la recogida de muestras directamente para su incorporación a un biobanco concreto. Los biobancos deben servir a la sociedad en su conjunto más que a los intereses de salud individuales, pero la información al participante debería hacer constar además de los objetivos y finalidades del biobanco, la política de comunicación de los resultados, tanto los globales por ejemplo a través del portal del biobanco, como los RI relevantes que pudieran encontrarse y su derecho a conocerlos o no conocerlos, debiendo manifestar su opción en este sentido. El CEI del biobanco asesorará y revisará como se formula en la información y en consentimiento.

(1) Para esta guía se han tenido en cuenta las recomendaciones del CEI del Instituto de salud Carlos III, publicaciones del comité de ética del Instituto de Investigación de enfermedades raras, de la AEGH, del CIBERER y especialmente la Ley 14/2007 de investigación biomédica, el Real Decreto de biobancos y la Ley andaluza reguladora del consejo genético y los biobancos.