

Tema 11

Bioética

1. Introducción a la bioética
2. Principios generales de ética en el uso de tests genéticos
3. Aplicación de la bioética en Nutrigenómica
4. Guías ético-legales en Nutrigenómica

Transición epidemiológica

- Las enfermedades cardiovasculares, obesidad, cáncer y diabetes son responsables de 35 millones de muertes al año en todo el mundo.
- En Europa representan el 70% de los fallecimientos.

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Usted está con un grupo de amigos en casa. Después de una cena tranquila, deciden ver la película de la noche en la televisión.

Instituto
NutriGenómica

Usted está con un grupo de amigos en casa. Después de una cena tranquila, deciden ver la película de la noche en la televisión.

Una vez que comienza la película, usted se da cuenta de que ya ha oído hablar de ella, y que el final es terrorífico. A pesar de que a usted le encantan las películas de miedo, sabe que una de sus amistades es muy asustadiza.

¿Debería usted avisarle del final de la película?

Situación 2 - APOE y Alzheimer

El gen de la apolipoproteína E (APOE) presenta tres alelos: E2, E3, y E4. Mientras E2 protege a una persona de desarrollar la enfermedad de Alzheimer, E4 aumenta la probabilidad de padecerla.

Situación 2 - APOE y Alzheimer

El gen de la apolipoproteína E (APOE) presenta tres alelos: E2, E3, y E4. Mientras E2 protege a una persona de desarrollar la enfermedad de Alzheimer, E4 aumenta la probabilidad de padecerla.

Alrededor del 30 por ciento de los pacientes con enfermedad de Alzheimer tienen al menos una copia de E4, pero alrededor del 30 por ciento de las personas con la enfermedad no tiene una copia de E4.

Por lo tanto, algunas personas sin E4 podrían llegar a contraer Alzheimer, mientras que no todas las personas con E4 lo padecerán.

Actualmente no existe métodos de prevención del Alzheimer.

Situación 2 - APOE y Alzheimer

Percent of Human Population	Inheritance	Effect on Person
1-2%	2 copies of <i>E2</i> (<i>E2/E2</i>)	Decreased chance of developing Alzheimer's disease
15%	1 copy of <i>E2</i> , 1 copy of <i>E3</i> (<i>E2/E3</i>)	Decreased chance of developing Alzheimer's disease
55%	2 copies of <i>E3</i> (<i>E3/E3</i>)	Normal (baseline) chance of developing Alzheimer's disease
1-2%	1 copy of <i>E2</i> , 1 copy of <i>E4</i> (<i>E2/E4</i>)	Normal (baseline) chance of developing Alzheimer's disease
25%	1 copy of <i>E3</i> , 1 copy of <i>E4</i> (<i>E3/E4</i>)	3 to 5 times greater chance of developing Alzheimer's disease
1-2%	2 copies of <i>E4</i> (<i>E4/E4</i>)	15 times greater chance of developing Alzheimer's disease

Situación 2 - APOE y Alzheimer

Percent of Human Population	Inheritance	Effect on Person
1-2%	2 copies of E2 (E2/E2)	Decreased chance of developing Alzheimer's disease
15%	1 copy of E2, 1 copy of E3 (E2/E3)	Decreased chance of developing Alzheimer's disease
55%	2 copies of E3 (E3/E3)	Normal (baseline) chance of developing Alzheimer's disease
1-2%	1 copy of E2, 1 copy of E4 (E2/E4)	Normal (baseline) chance of developing Alzheimer's disease
25%	1 copy of E3, 1 copy of E4 (E3/E4)	3 to 5 times greater chance of developing Alzheimer's disease
1-2%	2 copies of E4 (E4/E4)	15 times greater chance of developing Alzheimer's disease

Situación 2 - APOE y Alzheimer

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

¿Desearía usted disponer de información sobre su riesgo genético de padecer la enfermedad?

Instituto
NutriGenómica

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

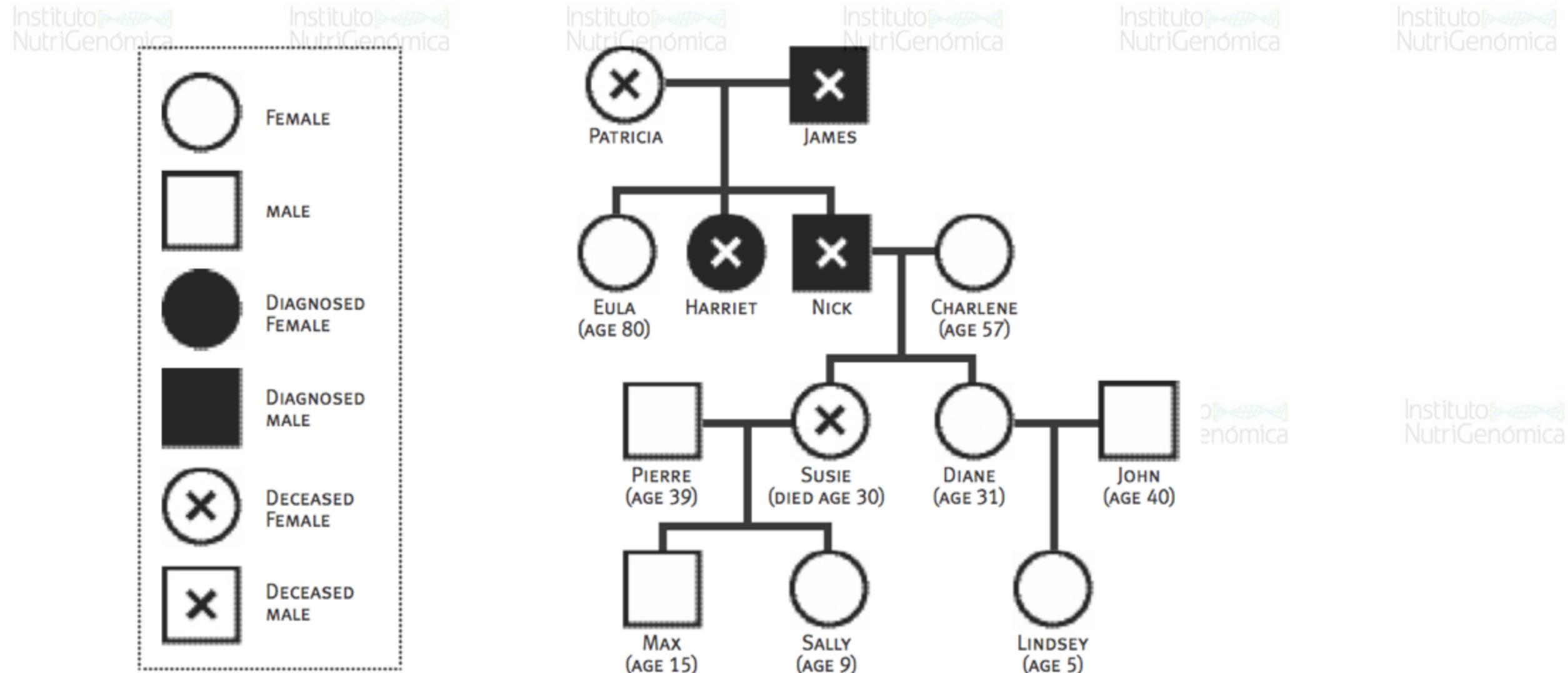
Max tiene 15 años, con una historia familiar de cáncer de tiroides. Su madre murió a los 30 años de dicha enfermedad.

Una de las razones genéticas para el cáncer de tiroides es una mutación hereditaria que causa un trastorno poco común llamado MEN II (Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II), que desencadena, con una probabilidad prácticamente del 100%, cáncer de tiroides (fatal si no se trata).

enómica

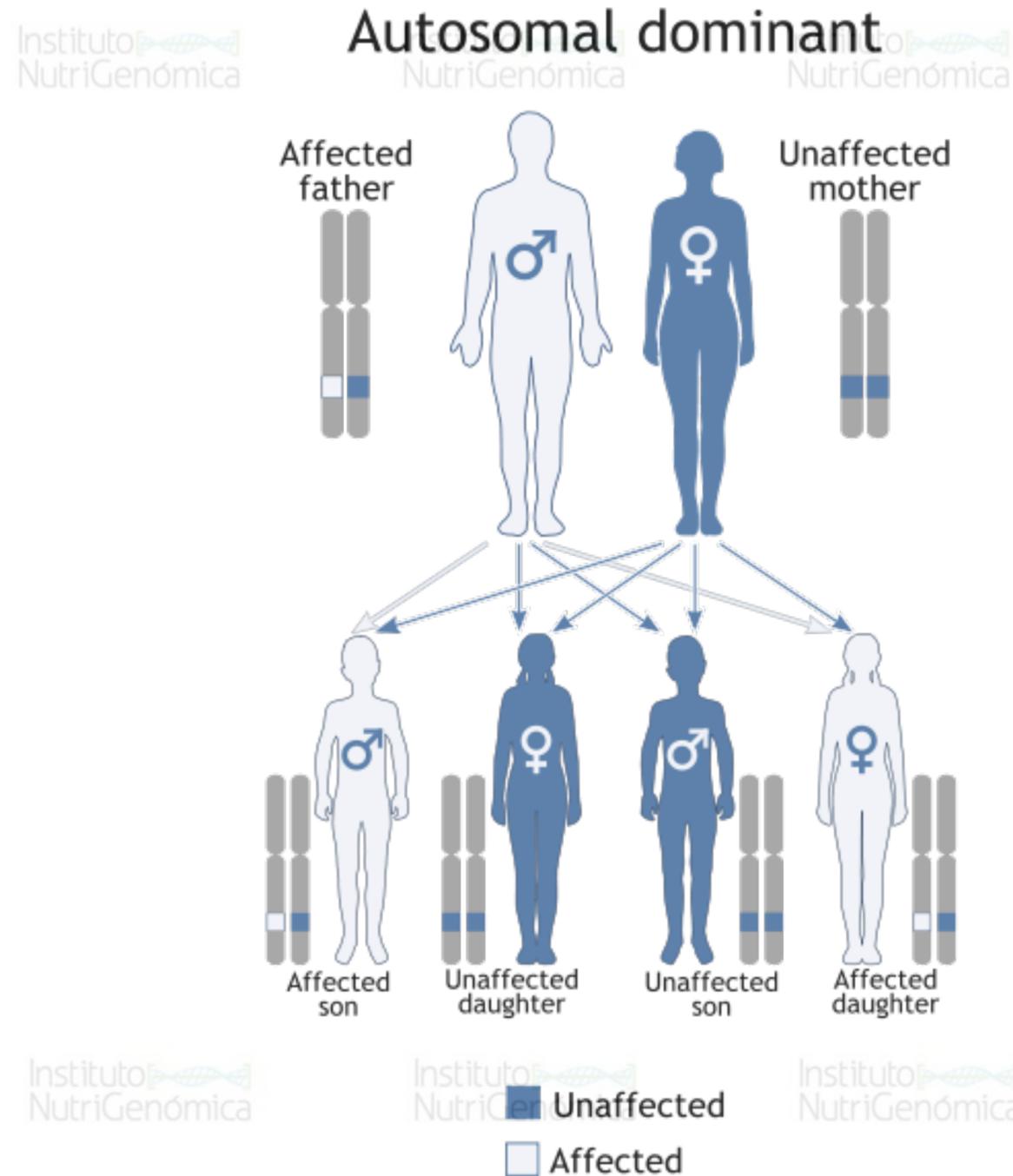
Instituto
NutriGenómica

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II



NOTE: Shaded individuals had thyroid cancer. Harriet, James, and Nick were each diagnosed with it in their teens, 20s, or 30s, and all died of it. Susie died, but not of thyroid cancer. No individual is yet known to have MEN II; only a small percentage of thyroid cancers are due to the MEN II mutation. On Pierre's side of the family, there is no history of thyroid cancer.

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II



Feocromocitomas bilaterales asociadas con neoplasia endocrina múltiple tipo 2

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II

El padre de Max está interesado en que el chico se someta a un test genético que determine si es portador o no de la mutación. Si diera positivo, podría someterse a cirugía para extirpar la glándula tiroides, que eliminaría la posibilidad de un cáncer.

El médico informa a Max y a su padre que si se somete a la cirugía preventiva, tendrá entonces que tomar diariamente una dosis de tiroxina y enfrentarse a efectos secundarios como sudoración, calambres musculares y dolores de cabeza. A la larga, los efectos de la medicación podrían ser fatales.

Max se niega a hacerse la prueba genética, insistiendo en que él es dueño de su vida. No le gusta la idea de la cirugía preventiva y sus consecuencias. El padre de Max y el médico, sin embargo, insisten en que debe hacerse la prueba genética.

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II

	Daños	Beneficios
Físicos		
Psicológicos		
Sociales		
Económicos		

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II

	Daños	Beneficios
Físicos	Si test +, la cirugía preventiva. Si test -, pensar que no tendrá cáncer de tiroides (y tiene).	Si test +, la cirugía preventiva. Si test + y no hace cirugía, la posibilidad de hacerse chequeos médicos y detección temprana.
Psicológicos	Si test +, la preocupación del resultado. Si test +, enfado por heredar la mutación. Si test -, culpa por no compartirlo con otros familiares.	Si test -, alivio y beneficio emocional. Si test +, la posibilidad de acción (cirugía preventiva) le hará sentir bien.
Sociales	Si test +, cicatriz de la cirugía puede hacerle sentir avergonzado. Si test +, estigmatización social.	Si test + y hace cirugía preventiva, la familia se beneficia de que Max permanezca con vida y entre ellos.
Económicos	El test puede ser caro, y quizás no esté cubierto por el seguro.	La cirugía preventiva costaría menos que la medicación y tratamiento del cáncer. El cáncer podría suponer impacto en la actividad económica futura de Max.

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II

¿Cree usted que los beneficios del test genético superan los daños?

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Incluso si usted piensa que es mejor para Max hacerse el test, la segunda pregunta es quién debe decidir si Max se hará la prueba:

Opción A: Max, con influencia de su entorno (tanto para si como para no)

Opción B: Max, sin influencia de su entorno.

Opción C: Médico

Opción D: Padre

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

¿Cuál de estas opciones tiene las mejores razones que lo apoyan? (puede proponer su propia opción si no está en la lista)

Utilizando sus conocimientos y otras consideraciones éticas (respeto por las personas, minimización de daños y maximización de beneficios, así como el concepto de justicia), proponga motivos en apoyo de la opción que elija.

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Situación 3 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo II

¿Quién cree usted que debería tener acceso al resultado del test?

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

¿Cree que el padre debería compartir la información con la familia? En caso positivo, ¿hasta qué grado? (hermanos, primos..)

¿Qué forma de comunicarlo le parecería más correcta?

1. Max se ha hecho un test genético para una mutación relacionada con el cáncer de tiroides. Aunque no quiero/puedo darte su resultado, si quieres hacerte la prueba, puedo pasarte información sobre ella.
2. Max se ha hecho un test genético para una mutación relacionada con el cáncer de tiroides. Ya que su resultado puede influir en tu propia salud, te puedo decir los resultados si los quieres saber.
3. Max ha dado positivo para una mutación relacionada con el cáncer de tiroides. Esto significa que tú tienes una probabilidad de X% de haber heredado también la mutación.

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Instituto
NutriGenómica

Principios generales de ética en el uso de tests genéticos

1. Algunas pruebas genéticas (como la del MEN II) son predictivas: un resultado positivo significa que el paciente padece o padecerá la enfermedad.
2. Otras pruebas, tales como es estudio de la APOE para la enfermedad de Alzheimer, sólo indican si el paciente tiene un riesgo mayor que la media de padecer la enfermedad. Es decir, no pueden predecir con certeza el estado futuro del paciente.
3. El momento de aparición de la enfermedad es variable: algunas enfermedades genéticas aparecen durante la juventud, mientras que otras ocurren más tarde en la vida.
4. Para algunas enfermedades genéticas existen acciones tales como cirugía, medicamentos, o cambios en el estilo de vida que pueden prevenir la enfermedad. Para otras sin embargo no hay nada que se pueda hacer.

5. A menudo los resultados tienen implicaciones no sólo para la persona que está siendo analizada, sino también para los familiares genéticamente relacionados, como p. ej. los hermanos. Esta posibilidad plantea muchas preguntas acerca de la información que el paciente debe o no compartir con sus familiares.
6. Existe una creciente preocupación sobre la mejor manera de asegurar que los resultados de una prueba genética se mantengan confidenciales, y sobre cómo evitar la discriminación basada en la información genética. Por ejemplo, que las aseguradoras y los empresarios puedan encontrar la manera de utilizar esta información para negar la cobertura de salud u oportunidades de trabajo para aquellas personas con ciertas predisposiciones genéticas.

En principio, los estudios humanos en nutrigenómica no tienen una ética única. Están sujetos a los mismos principios éticos básicos que se aplican a los estudios en la investigación biomédica o farmacéutica.

Los cuatro principios principales son:

- la autonomía (autodeterminación) del individuo (no actuar bajo condicionantes),
- máximo beneficio,
- mínimo perjuicio
- justicia (distribución de los beneficios y los perjuicios a todos los estratos de la sociedad).

Hay sin embargo un aspecto de la investigación en nutrigenómica que ha desafiado la ética tradicional de la investigación humana: Los posibles beneficios en términos de mejora de la salud o la prevención de enfermedades para el individuo que se pueden esperar de la investigación nutrigenómica son, hasta ahora, poco claras.

Como tal, los participantes en los proyectos de investigación nutrigenómica contribuyen a la generación de nueva información que, a diferencia de la investigación clínica, es improbable que beneficie a las personas que participan en dicho estudio. Por lo tanto, los valores sociales como la solidaridad, la participación pública y la confianza están surgiendo como principios éticos en la investigación en nutrigenómica.

La mayoría de los estudios de nutrigenómica es probable que beneficien a la sociedad y no al individuo.

Sin embargo hay riesgos para el individuo, en general riesgos relacionados con la confidencialidad de los datos médicos, genéticos y de otro tipo y las implicaciones de difusión potencial de los resultados del estudio.

Además, las evaluaciones de riesgo-beneficio deben considerar los inconvenientes asociados con las preguntas detalladas sobre la dieta, la salud y estilo de vida y el malestar que pueda existir en la recogida de muestras o causado por los procedimientos de intervención.

Guías Etico-Legales en Nutrigenómica

The NuGO Bioethics Guidelines on Human Studies <http://nugo.dife.de/bot/index.php>

Oslo, September 17th, 2007



[Home](#)

[NuGO Guidelines](#)

[General Principles](#)

[Specific Guidelines](#)

[References](#)

[Citation](#)

[Definitions](#)

[Examples](#)

[Background](#)

[Authors](#)

[Experts](#)

[Contributors](#)

[Help](#)

[Evaluation poll](#)

[Add comment](#)



Welcome to the NuGO Bioethics Guidelines Tool

The NuGO Bioethics Guidelines Tool supplies compiled information about sensitive bioethical issues relevant for human nutritional sciences and nutrigenomics research. It comprises important official documents, research examples, templates and courses on bioethics throughout Europe. The most important part, however, are the NuGO Guidelines which were specifically developed for nutrigenomics scientists dealing with human studies.

If you want to know the background of the process of the development of the NuGO guidelines, please click on [Background](#).

The tool is an interactive online program which will need also your input to tailor it to your needs. Therefore you will find on each page the 'Add information' button. There you can add examples, comments, hints to important documents, laws etc. We will regularly analyse the incoming information and up-date the tool.

We hope you will enjoy using the tool!

You have the following options:

NuGO Guidelines

[General Principles](#): Gives an overview over ethical aspects of informed consent, genotype information, biobanks, use and exchange of samples

[Specific Guidelines](#): Gives guidelines about ethical aspects of informed consent, genotype information, biobanks, use and exchange of samples

[References](#): Here you will find access to relevant legal and official international documents

[Templates](#): Sample documents for informed consent and research and sample exchange agreement

Principios generales: Consentimiento informado

- Los estudios genéticos en humanos, incluyendo la recolección de muestras, sólo se pueden llevar a cabo después de que el individuo haya dado su consentimiento libre e informado.
- Un estudio con personas incapaces de dar su consentimiento informado sólo pueden llevarse a cabo si es para su beneficio directo. En este caso, el consentimiento debe ser dado por un representante legal (tutor).
- El participante tiene el derecho de retirar el consentimiento en cualquier momento sin ninguna consecuencia.
- Tanto la información proporcionada como el consentimiento firmado deben ser documentados.
- Si se planea el almacenamiento de las muestras, el proceso de consentimiento debe incluir los aspectos legales referentes a biobancos.

Principios generales: Información genética

- No debe haber discriminación o estigmatización de una persona sobre la base de su información genética. En caso de duda, debe buscarse asesoramiento de expertos en ciencias sociales y jurídicas.
- Todo genotipado que permita predecir una elevada susceptibilidad a cualquier enfermedad sólo puede darse a conocer en un contexto de investigación si es sometido a un consejo genético adecuado.
- Los deseos de las personas a no ser informados deben ser respetados.

Principios generales: Biobancos

- El establecimiento y la utilización de bancos de datos genéticos tienen que equilibrar los principios éticos de la libertad de investigación, que es necesaria para el progreso del conocimiento y el respeto de la dignidad humana.
- La recopilación, almacenamiento y uso de sustancias corporales humanas y los datos derivados de ellas deben estar sujetos al consentimiento del individuo.
- Los individuos deben tener garantías de privacidad en el establecimiento y la utilización de los biobancos (difícil hoy día!!)
- La generación y el funcionamiento del biobanco deben ser objeto de medidas de control de calidad.