

Informe sobre el Uso de los Tests Genéticos Directos al Consumidor

Report on the Use of Direct-to-Consumer Genetic Test

María Fernández-Rodríguez¹

¹ Grupo de Investigación en Atención Farmacéutica; CTS-131. Cátedra María José Faus Dáder de Atención Farmacéutica. Universidad de Granada

<http://dx.doi.org/10.30827/ars.v60i0.9454>

Artículo Original Original Article

Correspondencia Correspondence

María Fernández- Rodríguez
e-mail: mafero@ugr.es

Financiación Fundings

Sin financiación

Conflicto de interés Competing interest

La autora de este informe declara no tener ningún conflicto de interés.

Received: 27.05.2019
Accepted: 28.05.2019

RESUMEN

Los tests genéticos directos al consumidor (TGDC), proporcionan acceso a la información genética de una persona sin que necesariamente intervenga un médico ni ningún otro personal de salud en el proceso. Pueden promover la concienciación pública de enfermedades de origen genético, ya que, al acercar este tipo de información a la población general, y no sólo a un paciente determinado, la sociedad toma más conciencia de las mismas. Por tanto, se promueve también un estilo de vida más saludable, una medicina personalizada y una promoción del auto-cuidado.

Siendo el principio de autonomía el argumento fundamental por el que se alude a favor de la no limitación del acceso a los mismos, no cabe admitir que el consumidor que lo adquiere sea verdaderamente autónomo. Las empresas que los comercializan no poseen actualmente de una vía de calidad acerca del valor predictivo de los tests ofrecidos. Por ello, también habría de prevalecer el principio de precaución, para evitar un daño a quien se ve expuesto, sin disponer de la necesaria información.

La no regulación de los TGDC puede suponer un riesgo para el consumidor por dos motivos: por un lado, la ausencia de asesoramiento genético pre y post test por personal cualificado en centros acreditados -tal y como está establecido en la Ley de Investigación Biomédica 14/2007-, y la ausencia de una correcta interpretación de los resultados por un profesional puede suponer un riesgo médico y psicológico para el usuario

Si un consumidor decide adquirir una de estas pruebas genéticas por internet, el test se le envía directamente, y será él quien reciba los resultados de la misma y decida qué hacer con ellos. Estas nuevas posibilidades de información médico-sanitaria, llevan asociadas estos nuevos planteamientos ético-legales a los que es necesario prestar atención en España.

La farmacia comunitaria, como centros sanitarios de proximidad a la población general y por su estructura organizada, su implicación en la educación, consejo profesional, y su participación en programas de salud, se convierten en los perfectos aliados en materia de una posible regulación sanitaria de los TGDC. Los protocolos y estudios de cribado que se llevan a cabo en España hacen de la farmacia comunitaria actual, una opción ventajosa para la regulación de los TGDC, integrando con esta medida a la farmacia como establecimiento sanitario privado de interés público, dentro del Sistema Sanitario Nacional.

Palabras clave: Tests Genéticos Directos al Consumidor; Farmacia Comunitaria; Dispensación; Política Sanitaria.

ABSTRACT

The Direct-To-Consumer Genetic Tests (TGDC) provide access to genetic information without necessarily involving a physician or any other health personnel in the process.

TGDC can promote public awareness of genetic origin about some diseases, as, by bringing this type of information to general population, and not only to a specific patient, society becomes more aware of them. Therefore, a healthier lifestyle, personalized medicine and promotion of self-care are also increased.



LICENSE 3.0 UNPORTED.

Nevertheless, being the principle of autonomy the main argument alluded to in favor of the unlimited access to TGDC, it is not possible to affirm that the consumer acquiring them, is truly autonomous. The companies commercializing them do not currently have a quality track on the predictive value of their tests. Therefore, the precautionary principle should also operate, by preventing damage to whoever is exposed, without having the necessary information.

The non-regulation of TGDC may pose a risk to the consumer for two reasons: firstly, the absence of pre and post test genetic counseling by qualified personnel in accredited centers - as established by the Biomedical Research Law 14 / 2007-, and secondly, the absence of a correct interpretation of the results by a professional can pose a medical and psychological risk to the user

If a consumer decides to acquire one of these genetic tests online, the test is directly sent to home, and he/she will receive the results of the test and deciding what to do with them. These new possibilities for medical-health information are associated to these new ethical-legal approaches to which it is necessary paying attention in Spain.

The community pharmacy, as a health center and organized structure, next to general population and involved in education, professional advice, and participation in health programs, become the perfect allies in matters of possible health regulation of the TGDC. The protocols and screening studies carried out in Spain make the current community pharmacy an advantageous option for the regulation of TGDC, integrating with the pharmacy as a private health facility of public interest, within the National Health System.

Key words: Direct-To-Consumer Genetic Tests; Community Pharmacy; Dispensing Act; Health Policies.

INTRODUCCIÓN

Desde que se publicó el genoma humano en febrero de 2001, por el Proyecto del Genoma Humano (PGH) -una secuencia completa al 90 por ciento de los tres mil millones de pares de bases en el genoma-, y a partir de este momento, el avance en genética ha sido imparable. Dentro de este avance hay que resaltar que, un número creciente de estudios muestran asociaciones significativas entre variantes genéticas específicas y diversas enfermedades.

Tanto los rasgos o características de una persona, como la predisposición a padecer una enfermedad, pueden venir codificados en la información genética, sin embargo, esta información es extremadamente compleja de analizar y de interpretar. Al hilo, los resultados que se obtienen a partir del ADN tampoco deben considerarse definitivos ya que la expresión génica, es decir, si están «encendidos» o «apagados», depende de unos interruptores llamados marcadores epigenéticos. En función de las condiciones ambientales, por ejemplo, es posible que un gen se active o no. Además, muchas de las características o asociaciones que se buscan en el ADN son multifactoriales. Quiere decir, que la predis-

posición genética no es determinante, sino un factor más para tener en cuenta entre otros.

Un análisis genético se define como aquel procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia u otras variantes de uno o varios segmentos de material genético, para la identificación del estado de afectado a no afectado, de portador de un efecto genético determinado o de variantes genéticas que puedan predisponer al desarrollo de una enfermedad específica. Actualmente existen más de 700 análisis genéticos distintos a disposición de la medicina clínica⁽¹⁾.

Los tests genéticos directos al consumidor (TGDC), son pruebas genéticas que informan sobre los posibles orígenes ancestrales de nuestra carga genética, las predisposiciones genéticas, incluidas ciertas enfermedades y las posibles respuestas del organismo a fármacos, sin que tenga que mediar ningún proveedor de servicios sanitarios.

Los TGDC, proporcionan acceso a la información genética de una persona sin que necesariamente intervenga un médico ni ningún otro personal de salud en el proceso.

Si un consumidor decide adquirir una de estas pruebas genéticas por internet, el test se le envía directamente, y será él quien en primer lugar reciba los resultados de la misma y decida qué hacer con ellos, incluyendo pronósticos de múltiples enfermedades. Estas nuevas posibilidades de información médico-sanitaria, llevan asociadas nuevos planteamientos ético-legales a los que es necesario prestar atención en España.

FUNCIÓN DE LOS TGDC

Para estas pruebas, como indica su nombre, no existen pacientes, sino consumidores y son como tales los que reclaman realizar los TGDC.

Aunque el acceso a este tipo de análisis puede realizarse a través de establecimientos que concierten algún tipo de acuerdo con el laboratorio provisor, la forma más común de obtener los TGDC es la venta *on line*. Dentro de los establecimientos que pueden manejar los kits se encuentran las farmacias comunitarias, pero también otro tipo de establecimientos ajenos al plano sanitario. En cualquier caso, el consumo de TGDC escapa de la regulación sanitaria directa y, por tanto, de las vías sanitarias tradicionales⁽²⁾. Existen numerosas empresas privadas dedicadas a los TGDC, y en número creciente, como 23andMe, deCODEME, Navigenics, Knome o TellMegen⁽³⁾.

El procedimiento habitual comienza con la toma de muestra biológica, en casa generalmente y de saliva a través de una torunda, escupiendo en un vaso de muestra, o con recogida de unas gotas sangre con una cápsula de punción.

La muestra es enviada al laboratorio para ser analizada, y se obtiene un perfil genético determinado del individuo que se sometió al test. Los resultados del análisis del laboratorio se comunican a las 2-4 semanas después, vía telefónica, por correo postal o electrónico, o a través de un acceso seguro a un portal de Internet. En caso de ser a través de un establecimiento, es el encargado del mismo quien recibe la información y la facilita a su cliente. Quedan disponibles en ciertos casos, un determinado servicio de consultoría genética.

En este perfil genético se pueden visualizar cientos de variantes genéticas. Se puede brindar un reporte individualizado de predisposiciones genéticas a enfermedades como el Alzheimer, la enfermedad celíaca o el Parkinson, por ejemplo. También se pueden usar los resultados para la realización de análisis farmacogenético personalizado, gracias a los cuales se puede optimizar, en base a nuestras características genéticas, el medicamento y la dosis adecuada para el tratamiento de una determinada enfermedad. Estas pruebas se suman a otras, como pueden ser líneas ancestrales o de características físicas.

TIPOS DE TGDC

Según Patrinos⁽⁴⁾, los laboratorios genéticos privados ofrecen los siguientes tipos de pruebas: (a) pruebas genéticas para la detección de trastornos de un solo gen (mendelianos); (b) farmacogenómica o pruebas para individualizar el tratamiento con medicamentos (incluido el cáncer), p. ej. para orientar decisiones de tratamiento específicas; (c) «pruebas genómicas predictivas» para trastornos complejos y rasgos, por ejemplo, enfermedad cardíaca / cardiovascular, osteoporosis, diabetes, rendimiento atlético, etc.; (d) pruebas nutrigenómicas, individualizadas para la elección de dieta con el objetivo de pérdida de peso; y (e) pruebas de identidad basadas en el ADN.

Estas pruebas pueden organizarse en tres categorías principales:

1. Pruebas genéticas diseñadas para diagnosticar herencias trastornos y condiciones que pueden ser inequívocamente asignadas a variantes genómicas específicas, como son (a) trastornos de un solo gen y (b) eficacia o toxicidad del tratamiento farmacológico. Para muchas de estas pruebas, hay una fuerte evidencia científica para apoyar las correlaciones genotipo-fenotipo, especialmente en el caso de genética / genómica de trastornos comunes. Por medicamentos anticoagulantes, psicoactivos y anticancerígenos, existen varios marcadores farmacogenómicos que han sido identificados en genes que codifican enzimas metabolizadoras de fármacos y transportadores que pueden predecir la eficacia del medicamento o toxicidad con un alto grado de fiabili-

dad, y muchos de ellos (incluidas las pruebas de variantes en CY2D6, CYP2C9, VKORC1 y otros farmacogenes) han sido aprobados para su uso en la práctica clínica.

2. Pruebas genéticas diseñadas para diagnosticar estados de salud complejos y / o condiciones caracterizadas por un conocimiento pobre o incompleto de correlaciones del genotipo-fenotipo, por ejemplo, problemas cardiovasculares, diabetes, osteoporosis, etc., y/o patologías con una poderosa interacción gen-ambiente, por ejemplo, personas bajo una determinada condición de absorción de nutrientes, rendimiento atlético, etc., que no permite la estimación precisa del riesgo de enfermedad basado únicamente en el perfil genético del individuo. Esta situación equivale a intentar resolver un rompecabezas donde faltan varias piezas clave. En estas pruebas genéticas, los perfiles de riesgo se calculan en base a la estadística y sobre la base del riesgo dado por ciertos marcadores. Cuando diferentes marcadores de riesgo genético o algoritmos son empleados, se pueden generar diferentes perfiles de riesgo, incluso para el mismo individuo⁽⁵⁾. En este caso, obtener un falso positivo o resultado falso negativo es un peligro omnipresente, que puede causar una alarma innecesaria o, alternativamente, proporcionar tranquilidad inapropiada. La mala interpretación de los resultados de la prueba puede a su vez, llevar a la injustificada, costosa y potencialmente arriesgada puesta en marcha de procedimientos de diagnóstico invasivos o, por el contrario, el resultado podría dar lugar a que el individuo afectado se volviera menos vigilante sobre su salud.

3. Pruebas genéticas que son éticas y/o legalmente cuestionables, a pesar de ser científicamente sólidas y precisas. Esta categoría es quizás la mejor ejemplificada por varios casos de paternidad publicados, en el que la persona cuyo ADN ha sido aislado y posteriormente probado, y no ha proporcionado el necesario consentimiento (la llamada 'prueba de ADN de infidelidad'). En estos casos, las partes involucradas serían culpables de un menoscabo punible por ley, al menos en Europa y varios estados de EE. UU.

DISCUSIÓN DE LOS TGDC

Los TGDC tienen unas características muy ventajosas que han hecho posible que se difundan globalmente. La principal ventaja es su asequibilidad, tanto económicamente como de acceso. El aumento de su popularidad ha podido abaratar el precio a cifras inimaginables hace pocos años.

Los TGDC pueden promover la concienciación pública de enfermedades de origen genético, ya que, al acercar este tipo de información a la población general, y no sólo a un paciente determinado, la sociedad toma más conciencia de las mismas. Por tanto, se promueve también un estilo de

vida más saludable, la medicina personalizada y el autocuidado.

Conocer la susceptibilidad a una determinada enfermedad puede ayudar a tomar decisiones sobre el estilo de vida, que tengan un impacto positivo o negativo en la salud, sin que medie ninguna figura sanitaria.

El fortalecimiento y la autonomía del consumidor es el foco en la comunicación normal en la publicidad de consumo de bienes. Esto crea tensión en el contexto de los TGDC, ya que se habla en términos de salud y privacidad de los consumidores, y genera problemas éticos asociados con las intersecciones de la comunicación médica y la comercial, y apunta hacia un análisis de la publicidad actual de los TGDC⁽⁶⁾.

Estas pruebas genéticas no son pruebas diagnósticas. Por lo tanto, no pueden ser usadas por sí solas para decidir tratamientos o cualquier tipo de intervención médica.

Los consumidores se encuentran, por tanto, en una situación de vulnerabilidad frente a posibles malinterpretaciones de los resultados y, debido a falta de información y de guía de especialistas o consultores genéticos, pueden tomar decisiones equivocadas.

Interpretar resultados genéticos no es una tarea fácil, ni siquiera para los especialistas, ya que los resultados deben ser interpretados en el contexto de la historia clínica y familiar de una persona. Y es este contexto el que usualmente determina la relevancia médica de la prueba, razón por la cual un profesional de salud cualificado debería ser quien interprete estos resultados genéticos⁽²⁾.

En lo concerniente a la Ley de Protección de Datos y a la ética de la Investigación Biomédica, los consumidores pueden experimentar una invasión de la privacidad genética si las compañías que ofertan los tests usan su información genética para otros propósitos sin su consentimiento o regulación alguna, por tanto, la necesidad de una legislación directa de los TGDC, resulta ser clave en términos de política sanitaria.

Los TGDC proveen solo parte de la información en lo que concierne a la salud de una persona. Otros factores tales como la historia familiar y el estilo de vida pueden afectar el riesgo de una persona a padecer una determinada enfermedad.

Estas pruebas solo deben realizarse cuando el consumidor tiene suficiente información sobre los riesgos, beneficios, limitaciones e implicaciones de las mismas y cuando han dado todo su consentimiento para hacerlas.

Siendo el principio de autonomía el argumento que se invoca a favor de la no limitación del acceso a los mismos, no

cabe admitir que el sujeto sea verdaderamente autónomo. Las empresas que los comercializan pueden no explicar clara y adecuadamente su verdadero valor predictivo al no tener una base regulatoria adecuada. Por ello, también habría de prevalecer el principio de precaución, para evitar un daño a quien se ve expuesto, sin disponer de la necesaria información. La Sociedad Europea de Genética Humana señaló en 2010 que, si bien la información que habrían de suministrar las empresas debiera ser verdadera y comprensible, habitualmente suele ser puramente comercial, con el mero propósito de venta⁽²⁾.

Este tipo de estudios puede suponer un riesgo para el consumidor por dos motivos: por un lado, la ausencia de asesoramiento genético pre y post test por personal cualificado en centros acreditados (tal y como está establecido en la Ley de Investigación Biomédica 14/2007), y la ausencia de una correcta interpretación de los resultados por un profesional puede suponer un riesgo médico y psicológico para el usuario. Por otro lado, algunos de los TGDC no tienen utilidad clínica, puesto que se basan en el estudio de variantes genéticas frecuentes que se asocian con un ligero incremento o disminución del riesgo a distintas enfermedades (polimorfismos) para estimar el riesgo de enfermedades comunes y multifactoriales, sin tener en cuenta otros factores de riesgo como historia familiar, variantes genéticas en genes de elevada penetrancia o estilo de vida.

Es importante recordar que uno de los objetivos del asesoramiento genético pretest es transmitir al paciente los estudios genéticos disponibles, sus beneficios y limitaciones y las posibles alternativas para fomentar una decisión informada basada en sus valores y principios. Además, para elegir un estudio genético se debe valorar el diagnóstico clínico del paciente y los genes que deben ser estudiados, las técnicas más adecuadas para su estudio, así como los criterios de calidad del laboratorio y en qué persona de la familia está indicado realizar el estudio. Sin embargo, a la hora de elegir un TGDC, la mayoría de la población general, se basa únicamente en la información proporcionada por la empresa que oferta el test genético, que en muchas ocasiones es puramente comercial.

En resumen, se plantean problemas éticos y legales, incluida la validez analítica y clínica de las pruebas, la adecuación del consentimiento informado, la publicidad potencialmente engañosa, las pruebas en niños, usos de investigación y comercialización de datos genómicos.

Sin embargo, se debe tener en cuenta que los TGDC poseen fortalezas, como la facilidad de obtener unos resultados que, correctamente interpretados, pueden ayudar a tomar decisiones que tengan un impacto positivo en la salud⁽⁷⁾.

Es importante que, tanto los especialistas en salud y el público, tengan acceso a información sobre la genética en general y sus implicaciones en la salud humana, de tal manera que se impulsen las mejores decisiones para nuestro bienestar.

LA OPINIÓN DESDE EL PUNTO DE VISTA DEL CONSUMIDOR

Henneman y cols.⁽⁸⁾, presentaron en 2004 un estudio donde se exploraba las experiencias, conocimiento genético y expectativas del público holandés sobre medicina genética y la disposición de conocimientos sobre genética. Asimismo, compilaba información sobre las expectativas de la población, en los factores que influyen en esas expectativas, así como el conocimiento y las experiencias con pruebas genéticas. Como resultado a las encuestas, se puede observar que existen numerosas lagunas respecto al conocimiento de la medicina y la genética básica. Así, el 59% de la población contestó correctamente a la afirmación: «Una enfermedad es hereditaria sólo si más de un familiar está afectado» (falso), un 57% reaccionó correctamente a: «El uso de ácido fólico por parte de la madre, reduce el riesgo de que un recién nacido nazca con algún defecto del tubo neural» (verdadero) y tan sólo un 21% a la afirmación: «Las personas están más relacionadas genéticamente a sus padres que a sus hermanos» (falso). Estos resultados hacen reflexionar sobre la probabilidad de que los resultados de los TGDC sean mediados por una figura sanitaria.

Hay estudios que han constatado que la sociedad estadounidense está más abierta al uso de los TGDC que la inglesa o la canadiense, o la australiana, por ejemplo⁽⁵⁾. En el trabajo de Bollinger y cols.⁽⁹⁾ se pone de manifiesto esta postura, aunque, resulta dudoso que en las conclusiones puedan generalizarse la opinión pública estadounidense, porque el estudio se realiza con unos pocos datos obtenidos en una encuesta en la que los participantes habían contratado previamente estos servicios. Los sujetos participantes fueron seleccionados, no por los autores, sino por compañías que ofrecen TGDC, entre clientes que constaban en sus bases datos, y no proporcionaron información alguna relativa a sus circunstancias personales.

Como resultado de este estudio, se concluye que dos tercios de los encuestados opinan que los TGDC deberían poder ser ofrecidos sin ningún tipo de supervisión estatal, ni de regulación alguna que lo limite, aunque sí se muestran favorables a la existencia de algún tipo de control externo que garantice la calidad de los análisis realizados y que las empresas ofrezcan realmente lo que publicitan. Adicionalmente, se muestran favorables a la existencia de leyes de impedirían a empresarios y compañías de seguros (96%),

y a la policía (89%), a acceder a la información derivada de dichos análisis.

Hay que señalar que, como sucede en España y a diferencia de EEUU, los ciudadanos australianos gozan de una sanidad pública de calidad, lo cual hace que existan algunos recelos a acudir a compañías privadas para realizarse pruebas médicas, más aún si no existe, a priori, necesidad médica para ello. Por otro lado, en Australia no han existido campañas de publicidad sobre servicios de TGDC, como sí ha sucedido en EEUU, de tal modo que existe un mayor desconocimiento sobre el tema entre la población. Ambas circunstancias hacen que el perfil del ciudadano medio español y australiano presente similitudes en este ámbito.

Por otra parte, los resultados que se desprenden del estudio de Critchley y cols.⁽¹⁰⁾ se basan en encuestas realizadas a 1000 personas mayores de edad, tratándose una muestra representativa de la sociedad australiana actual. De ellos se concluye que la sociedad australiana comparte las mismas preocupaciones que los académicos respecto de los TGDC. Los encuestados no se sienten cómodos con las compañías privadas que ofrecen estos servicios y no se plantean la posibilidad de ordenar análisis de esta naturaleza, siendo una de las principales razones el temor a que las compañías privadas no respeten suficientemente la intimidad de los clientes y utilicen los datos resultantes de los análisis con otros fines. Estos datos se corresponden además, con los resultados encontrados por Henneman⁽⁸⁾ en su estudio holandés, ya que el 47% estaba dispuesto a compartir sus datos con el médico general, el 42% con su pareja e hijos, no siendo así para policía o miembros de la justicia, la industria farmacéutica, aseguradoras o empresarios. Por el contrario, la aceptación de los análisis genéticos es mucho mayor cuando estos se realizan dentro del sistema de salud convencional. Igualmente, se tiene la sensación de que las compañías que ofrecen TGDC están menos reguladas -desde el punto de vista ético y científico-, y los resultados de los análisis son menos exactos. Además, la opinión pública también percibe que los clientes tendrían un menor acceso a un consejo genético adecuado una vez se haya recibido los resultados del análisis.

En un estudio dirigido al público alemán⁽¹¹⁾, estos preferían la distribución no comercial dentro del sistema público de salud. Los participantes también expresaron altas expectativas sobre la capacidad de los médicos para proporcionar asesoramiento e interpretar la información obtenida a través de las empresas de TGDC. Se impugnaron las restricciones legales a la distribución comercial de pruebas genéticas, y los participantes argumentaron que debería estar disponible para los consumidores. Las compañías de TGDC no son percibidas como confiables en comparación con las

del sistema público de salud, lo que sugiere una regulación legal. La confiabilidad de los medicamentos puede verse afectada negativamente si las profesiones sanitarias no se oponen visiblemente a las disposiciones comerciales. En España, las empresas de TGDC pueden ganar en confiabilidad si se adaptan a las normas y prácticas que se mantienen en todo medicamento o producto sanitario regulado por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS).

LA OPINIÓN DE LOS EXPERTOS

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) considera, en base a los requerimientos éticos y de buena práctica profesional, así como a las regulaciones legales españolas, que una compañía/laboratorio no debe ofrecer pruebas genéticas diagnósticas orientadas al acceso directo por parte de los consumidores.

Los expertos dan la voz de alarma en la falta de fiabilidad y de un pobre valor predictivo en numerosos TGDC, mezclándose con otros donde los estudios genéticos muestran asociación estadísticamente significativa como predictores de un efecto concreto⁽³⁾. En una prueba comparativa publicada por Imai y cols.⁽⁵⁾, los resultados reflejaron que había concordancia en un 99% en los resultados dados por distintos laboratorios, sin embargo, existían diferencias marcadas en la lectura de esos datos, por ejemplo, en el riesgo relativo (RR) de padecer artritis reumatoide, un laboratorio analizó 6 SNPs y el RR fue de 1.3, y los otros dos laboratorios, con 7 SNPs analizados respectivamente, dieron como RR 0.9 y 1.85.

En el estudio de Henneman⁽⁸⁾, se puede apreciar como la población holandesa considera que los TGDC de mayor utilidad, son aquellos que tienen cierto valor predictivo sobre las enfermedades hereditarias. No obstante, los investigadores afirman que los TGDC de mayor utilidad son los farmacogenéticos, debido a su mayor control científico y, por tanto, de mayor fiabilidad.

El Panel Asesor de Genética Clínica y Molecular de la FDA, ha considerado que los consumidores solo deberían poder acceder a pruebas clínicas genéticas (excepto pruebas nutrigenéticas) a través de un médico, para evitar malentendidos sobre la importancia de los resultados.

Además, la Sociedad Europea de Genética Humana, apunta que los TGDC y la publicidad de pruebas genéticas de beneficio no comprobado o sin asesoramiento genético independiente adecuado, son contrarios a los estándares profesionales a nivel europeo⁽²⁾.

MARCO REGULADOR EN OTROS PAÍSES

Según la revisión de la Ley en Oklahoma⁽¹⁾, en orden a proteger la salud pública, se han planteado varias preocupaciones con respecto a la comercialización de TGDC a nivel internacional. Se ha cuestionado la comercialización de TGDC, ya es confuso para el consumidor porque: (i) no explica adecuadamente la información genética compleja; (ii) es engañoso a la hora de revelar los riesgos y limitaciones de pruebas; (iii) permite que se promuevan pruebas sin validez clínica establecida; y (iiii) no incluye el asesoramiento necesario para poner los resultados de la prueba en contexto adecuado. En el lado positivo, sin embargo, incluso aquellos opuestos a la comercialización de TGDC, reconocen su potencial para proporcionar a los consumidores un mayor conocimiento sobre opciones sanitarias e información médica relevante.

Las voces críticas de la comercialización de los TGDC, plantean preocupaciones sobre la venta y publicidad de estas pruebas a la sociedad de consumo, sin ninguna regulación. Estas actividades de marketing requieren un análisis legal concreto. Con respecto a la venta de productos y servicios de consumo en Estados Unidos, particularmente aquellos productos que tienen un impacto en la salud, el gobierno tiene la autoridad legal para usar varias herramientas regulatorias diferentes para limitar el acceso del consumidor y proteger la salud pública. En dicho caso concreto, la FDA⁽¹²⁾ ha dispuesto la primera autorización en 2018, para la comercialización de TGDC de tres mutaciones de BRCA1 y BRCA2, para identificar mujeres con un mayor riesgo de padecer cáncer de mama. Estas pruebas son surtidas por laboratorios privados, estableciendo una serie de controles para su regulación. Aunque algunas TGDC estén ahora autorizadas por la FDA, la preocupación de que se necesite un intermediario para la interpretación de los resultados permanece a debate en Estados Unidos.

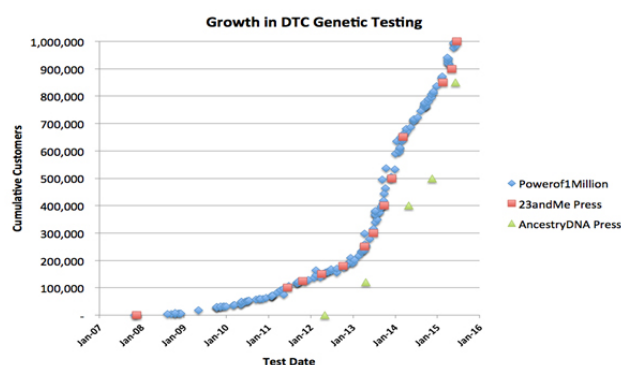


Figura 1. Crecimiento del mercado de tres laboratorios americanos desde enero 2007 hasta enero 2016. Fuente: <https://wiki.uiowa.edu/display/2360159/2017/09/15/Exponential+Growth+of+the+AncestryDNA+Database>

MARCO LEGAL VIGENTE EN ESPAÑA

En estos momentos, en la legislación española no hay referencia explícita a los TGDC. Sin embargo, hay algunas normas que lo regulan indirectamente:

- Las pruebas genéticas con finalidad clínica, reguladas por la ley 14/2007 de Investigación Biomédica, deben solicitarse dentro del ámbito sanitario como parte de un proceso diagnóstico o predictivo, han de tener un claro beneficio para el paciente y en ningún caso deben suponer un perjuicio. En las TGDC, no hay un profesional sanitario que valore la pertinencia.

- En el convenio para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano con respecto a las aplicaciones de la biología y la medicina, publicado en el BOE núm. 251 de 20 de Octubre de 1999, en su artículo 12 dedicado a las pruebas genéticas predictivas, dispone: «Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético apropiado.»

- El Real Decreto 1662/2000 de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro, prohíbe efectuar publicidad dirigida al público de los productos para diagnóstico genético. Además, esto aplicaría al kit para la toma de muestra de saliva, ya que para el diagnóstico genético la muestra debe ser tomada por el profesional sanitario correspondiente, bajo consentimiento libre e informado y acompañado de consejo genético debiendo garantizarse que la muestra que se analiza es la del sujeto afectado.

- Y el Real Decreto 1907/1996 de 6 de agosto sobre publicidad y promoción comercial de los productos, actividades o servicios con pretendida finalidad sanitaria, exige que los órganos competentes controlen dicha publicidad a fin de que se ajuste a criterios de transparencia, exactitud y veracidad.

La Agencia española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) no menciona, en ningún caso conocido hasta el momento, este tipo de productos.

La persona que decide adquirir TGDC a través de internet, debe ser consciente de los riesgos que asume. Además, si decide compartir en las redes sociales los resultados deben tener en cuenta que la información genética no sólo le pertenece a él sino también a su familia y que no debe depositar nunca datos de menores que no tienen capacidad de consentir. También hay que tomar conciencia de que un

material genético que llega al laboratorio sin un mínimo control, puede ser de la persona al que dice pertenecer o no, incluso sin que terceras personas hayan dado su consentimiento explícito.

Se debe prestar especial atención y protección a aquellas personas que no tienen capacidad de consentir, como son los menores de edad. Este tipo de pruebas no deben ofrecerse ni realizarse a personas que no hayan alcanzado la mayoría de edad legal, al vulnerarse principios éticos básicos, tales como el principio de autonomía del paciente, el derecho a saber y a no saber, la voluntariedad de acceso y el derecho a la información a través de un consejo genético adecuado.

En el caso de que un consumidor acuda a un profesional para pedir su opinión sobre alguna prueba TGDC, o sobre los resultados recibidos si ya la ha realizado, debe ser atendido adecuadamente, dándole la información necesaria y proporcionándole asesoramiento genético si procede, teniendo en cuenta la validez analítica de los tests, así como las evidencias científicas y utilidad clínica sobre los que se sustentan.

CONCLUSIONES

La honestidad y la objetividad deben regir el debate responsable, con la participación de todos los actores implicados, para avanzar en el largo camino de la genómica personalizada y trabajar para que ni la persecución de beneficios a corto plazo, ni unas regulaciones desproporcionadas, frustren su traslación prudente a la práctica sanitaria y a la salud pública.

Existe la necesidad de recibir consejo genético profesional, puesto que la publicidad de los TGDC está dirigida a la sociedad en general, tengan o no, un historial médico de una enfermedad dada o estén llevando un tratamiento bajo prescripción médica. Los TGDC se pueden tramitar por vías distintas a las sanitarias y sus resultados pueden derivar a un más que posible impacto en la salud de aquellos que decidan someterse al mismo. Se recomienda que los pacientes que consideren someterse a TGDC, acudan a consejo genético previo a su realización⁽¹³⁾.

Dado que en los TGDC existen pruebas con escasa evidencia científica, junto con otras que muestran un mayor aval, es necesario que el paciente sea consciente en todo momento de la metodología científica que acrediten dichas pruebas y que sea informado de forma veraz y objetiva, puesto que las TGDC permiten un empoderamiento del paciente sobre su salud.

El consejo genético debe ser facilitado por profesionales sanitarios con formación específica. Estos pueden facilitar información objetiva que puede ayudarle a tomar una decisión y, en los casos oportunos, ser derivados a un médico especialista. En el proceso del consejo genético se debe tener en cuenta situación y necesidades del paciente como tal, y no como simple consumidor de un producto. Por tanto, se le debe de proveer de información acerca de las opciones a su alcance, de manera objetiva. Son necesarios servicios sanitarios que faciliten dicho consejo genético. Este apoyo podría incluir: comunicar y explicar los resultados de análisis, realizar un cribado de pruebas y derivar al médico en caso de ser necesario.

Es esencial el desarrollo estrategias, incluida una mejor educación profesional, para hacer frente al posible impacto en los servicios de salud. No es conveniente ignorar el desarrollo de nuevas tecnologías y estrategias sanitarias, ya que pueden existir implicaciones para el asesoramiento genético, con posibles cambios en el paradigma actual⁽¹⁴⁾.

El avance en términos de medicina genética continúa, y el alcance de nuevas tecnologías incrementa a su vez y de forma paralela, llegando exponencialmente al público en general. La farmacia comunitaria, como centro sanitario de proximidad a la población general, y por su estructura organizada, su implicación en la educación, consejo profesional, y su participación en programas de salud, se convierte en el perfecto aliado en materia de regulación sanitaria de los TGDC. Los protocolos y estudios de cribado que se llevan a cabo en España hacen de la farmacia comunitaria actual, una opción ventajosa para la regulación de los TGDC, integrando con esta medida a la farmacia como establecimiento sanitario privado de interés público, dentro del Sistema Sanitario Nacional.

Desde el Grupo de Investigación en Atención Farmacéutica de la Universidad de Granada, avalamos por los Servicios Profesionales Farmacéuticos Asistenciales, dado que el farmacéutico comunitario es la figura sanitaria más cercana a la población general, promoviendo así, una correcta información al paciente a través del consejo farmacéutico.

BIBLIOGRAFÍA

- Javitt GH, Stanley E, Hudson K. Direct-to-consumer genetic tests, government oversight, and the First Amendment: what the government can (and can't) do to protect the public's health. *Oklahoma Law Rev* 2004;57:251-302. doi:10.1053/j.ackd.2006.01.003
- Middleton A, Mendes A, Benjamin CM, Howard HC. Direct-to-consumer genetic testing: where and how does genetic counseling fit? *Per Med* 2017;14:249-257. doi:10.2217/pme-2017-0001
- Kaye J. The regulation of direct-to-consumer genetic tests. *Hum Mol Genet* 2008;17:R180-R183. doi:10.1093/hmg/ddn253
- Patrinos GP, Baker DJ, Al-Mulla F, Vasiliou V, Cooper DN. Genetic tests obtainable through pharmacies: the good, the bad, and the ugly. *Hum Genomics* 2013;7:17. doi: 10.1186/1479-7364-7-17
- Imai K, Kricka LJ, Fortina P. Concordance study of 3 direct-to-consumer genetic-testing services. *Clin Chem* 2011;57:518-521. doi:10.1373/clinchem.2010.158220
- Schaper M, Schicktanz S. Medicine, market and communication: ethical considerations in regard to persuasive communication in direct-to-consumer genetic testing services. *BMC Med Ethics* 2018;19:56. doi:10.1186/s12910-018-0292-3
- Niemiec E, Kalokairinou L, Howard HC. Current ethical and legal issues in health-related direct-to-consumer genetic testing. *Per Med* 2017;14:433-445. doi:10.2217/pme-2017-0029
- Henneman L, Timmermans DR, Van Der Wal G. Public experiences, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information. *Community Genet* 2004;7:33-43. doi:10.1159/000080302
- Bollinger JM, Green RC, Kaufman D. Attitudes about regulation among direct-to-consumer genetic testing customers. *Genet Test Mol Biomarkers* 2013;17:424-428. doi:10.1089/gtmb.2012.0453
- Critchley C, Nicol D, Otlowski M, Chalmers D. Public reaction to direct-to-consumer online genetic tests: Comparing attitudes, trust and intentions across commercial and conventional providers. *Public Underst Sci* 2015;24:731-750. doi:10.1177/0963662513519937
- Schaper M, Wohlke S, Schicktanz S. «I would rather have it done by a doctor»-laypeople's perceptions of direct-to-consumer genetic testing (DTC GT) and its ethical implications. *Med Health Care Philos* 2019; 22-31. doi: 10.1007/s11019-018-9837-y
- Gill J, Obley AJ, Prasad V. Direct-to-Consumer Genetic Testing: The Implications of the US FDA's First Marketing Authorization for BRCA Mutation Testing. *JAMA* 2018;319:2377-2378. doi:10.1001/jama.2018.5330
- McGrath SP, Coleman J, Najjar L, Fruhling A, Bastola DR. Comprehension and Data-Sharing Behavior of Direct-To-Consumer Genetic Test Customers. *Public Health Genomics* 2016;19:116-124. doi:10.1159/000444477
- Skirton H, Jackson L, Goldsmith L, O'Connor A. Are health professionals ready for direct-to-consumer genetic and genomic testing? *Per Med* 2013;10:673-682. doi:10.1111/j.1399-0004.2012.01863.x