

Paola Andrea Paz Karaman¹

BIOBANCOS: CASOS DE ESTUDIO Y LECCIONES PARA COLOMBIA*

Biobanks: case studies and lessons for Colombia

¹ Universidade de São Paulo. São Paulo/SP, Brasil.

Correspondência: Paola Andrea Paz Karaman. *E-mail*: pazpao@gmail.com.

Recebido em: 01/06/2015. Revisado em: 28/08/2015. Aprovado em: 08/09/2015.

*Artículo escrito en el ámbito de la Maestría en Biociencias y Derecho de la Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia, Proyecto Identificación de cuestiones éticas y jurídicas en la gestión de datos genéticos humanos en Colombia.

RESUMO

En este artículo se describen a partir de dos casos, el biobanco de Islandia y el de Estonia, los elementos característicos de cada biobanco y las condiciones necesarias para su creación. Igualmente se analizan el interés político, médico y económico vinculado a los biobancos en el marco de los derechos individuales y el Estado. Posteriormente se analiza la iniciativa de Proyecto de Ley que pretendía crear el primer banco de ADN financiado por el Estado colombiano, sus carencias y repercusiones en la sociedad colombiana.

Palavras-Chave

Biobancos; Confidencialidad; Derecho a la Intimidad; Derecho a la no Discriminación.

ABSTRACT

This paper describes the characteristic elements of two countries' biobank projects - Iceland and Estonia - and the necessary conditions for their creation. Furthermore, it analyses the political, medical and economic interests linked to biobanks in the framework of individuals' rights and of the State. Finally it assesses the bill seeking to create the first National DNA biobank financed by the Colombian State, identifying its weaknesses and its possible repercussions on the Colombian society

Keywords

Biobanks; Confidentiality; Non-Discrimination; Right to Privacy.

Introducción

La combinación de herramientas provenientes de áreas como la genética y la informática dieron paso a la creación de bases de datos genéticos humanos, las cuales almacenan perfiles genéticos humanos con diferentes propósitos, entre ellos, investigación antropológica, biomédica y de uso forense.

En el campo de la genética se desarrollaron herramientas de identificación personal, los *Variable Number Tandem Repeats* (VNTRs), que se dividen en micro-satélites y minisatélites. Los primeros también denominados *Short Tandem Repeat* (STRs) son utilizados en estudios genéticos de comunidades, poblacionales y en pruebas de filiación. Los minisatélites fueron desarrollados en 1985 por *Alec Jeffreys* como un sistema de análisis de unidades de repetición del Ácido Desoxirribonucleico (ADN) dispersas en todos los cromosomas y de herencia estable a lo largo de varias generaciones². Este descubrimiento originó un interés generalizado en el estudio del genoma humano. Posteriormente se comprobó su utilidad en casos de filiación o de abuso sexual adoptando el término de huellas genéticas, las cuales entraron a ser usadas como pruebas en los procesos civiles, penales o de identificación forense ofreciendo mayor certeza frente a otras pruebas tradicionales. Este sistema de análisis ha sido utilizado en el caso de identificación de personas desaparecidas a solicitud de tribunales nacionales e internacionales, comisiones de la verdad, organismos de la Naciones Unidas, fiscalías de países como Etiopía, México, Colombia, Rumania y Sudáfrica. El Equipo Argentino de Antropología Forense (EAAF) es una organización consultada para llevar a cabo esta labor³.

Los polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs⁴) se definen como una variación en la secuencia de ADN que afecta a una sola base, una de estas variaciones debe presentarse al menos en el 1% de la población para que sean consideradas como SNPs. En los individuos estas variaciones pueden afectar la respuesta a enfermedades, virus o productos químicos. En la actualidad se está implementando la técnica de SNPs en la investigación médica para el desarrollo de fármacos y en los estudios poblacionales debido a que los SNPs no cambian mucho de una generación a otra, lo cual facilita hacer el seguimiento.

Como resultado de las investigaciones en el área de identificación genética se obtiene un gran número de datos. Para optimizar el manejo de estos se ve

²JEFFREYS, A.J. Genetic fingerprinting. *Nat. Med.*, v. 11, n. 10, p. 1035-1039, 2005.

³Id. Ibid.

³A partir de 1991 se inició este tipo de identificación genética. Ver INICIATIVA Latinoamericana para la Identificación de Personas Desaparecidas. Disponible en: <http://eaaf.typepad.com/iniciativa/sobre_identificacion.htm>. Acceso en: 15 mayo 2015.

⁴GIBSON, G.; MUSE, S.V. *A primer of genome science*. Sunderland Massachusetts: Sinauer Associates, 2001. p. 241-298.

la necesidad de crear bases de datos genéticos que permitan la utilización de estos con propósitos de investigación biomédica o de uso forense.

I. Algunas aplicaciones de los biobancos y la biopolítica

De acuerdo al perfil genético de un individuo es posible diagnosticar las enfermedades a las que está predispuesto y cómo la farmacogenética podría garantizar mayor certidumbre respecto a la eficacia de un medicamento a un menor costo.

Por iniciativa gubernamental algunos Estados han optado por la creación de biobancos con fines de identificación genética para toda la población, o bancos de ADN con fines forenses⁵. Estos últimos almacenan muestras biológicas y perfiles de ADN (datos de carácter personal) de víctimas (de desaparición forzada y de los familiares de personas desaparecidas), de personas relacionadas con la autoría de un delito y de vestigios encontrados en el lugar de los hechos.

La identificación de estos individuos se lleva a cabo a través de diferentes técnicas biométricas por medio de sus características biológicas⁶. La huella dactilar, el iris del ojo, el reconocimiento facial o el ADN son técnicas que permiten llevar a cabo mediciones corporales físicas con el objetivo de obtener la identificación de una persona o de restos humanos.

Por otro lado, en la última década los biobancos se han convertido en tema de debate en el mundo entero. Su representación e intervención en la vida de gobiernos, comunidad médica, investigadores y pacientes constituyen un nuevo espacio donde se definen interacciones entre genes y enfermedades, pacientes y médicos, ciencia y sociedad, industria farmacéutica y ciencias médicas.

Desde el siglo XIX se coleccionan de manera sistemática tejidos humanos, por medio de diferentes procesos que permiten su almacenamiento y posterior análisis. Esta iniciativa propició el almacenamiento de muestras en institutos de investigación de enfermedades. A partir de la Segunda Guerra Mundial, los registros de muestras biológicas de pacientes y poblaciones fueron coleccionados, articulando datos de carácter personal, biológico y genético para la identificación y conocimiento de las enfermedades. Es así como los biobancos se convierten en una nueva

⁵En Colombia, la Base de Datos Nacional de perfiles genéticos con fines de investigación criminal funciona desde el año 2001, es administrada por el Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, sin embargo no existe una ley de la República que rija su funcionamiento. PAZ KARAMAN, P.A. *Problemática legal generada por la falta de regulación respecto al manejo de bases de datos genéticos de uso forense*. Tesis (Maestría) Facultad de Derecho e Instituto de Genética Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, 2012. Disponible en: <<http://www.bdigital.unal.edu.co/7047/#sthash.79o8QheL.dpuf>>. Acceso en: 15 mayo 2015.

⁶ROMEO CASABONA, C.M. *Genética, biotecnología y ciencias penales*. 1. ed. Bogotá, Col: Pontificia Universidad Javeriana, Facultad de Ciencias Jurídicas: Grupo Editorial Ibáñez, 2009. p. 430. Ver también, YESIL, *Biometrics*. In: MITCHAM, C. (Ed.). *Encyclopedia of science and technology ethics*. Gale, Farmington: Thomson, 2005. v. 4, p. 211.

aproximación sistemática hacia la investigación de enfermedades y la producción de medicamentos basados en investigaciones provenientes de la genómica, proteómica y fármaco-genómica.

En la mayoría de los países donde se desarrollan proyectos de biobancos, se ve reflejado el poder de los Estados. Por ejemplo los biobancos de Estonia e Islandia tienen una fuerte representación estatal, y están pensados para reflejar el poder de un país y mejorar la asistencia sanitaria de sus ciudadanos. Sin embargo estos proyectos encierran un fuerte componente político.

La relación entre la vida y la política se origina en una palabra creada por Foucault. Él puntualiza la importancia de la transición histórica contemporánea al capitalismo. Foucault destaca la relevancia que adquiere la soberanía, las leyes y la fuerza en las dinámicas sociales. Este poder de co-decisión en la vida se desarrolló a través de dos miradas: la disciplina del cuerpo y la regulación de las poblaciones. La primera de ellas tenía por objeto al individuo, la segunda hacía referencia al conjunto de la población, como un campo de formación. Estas dos estrategias constituyen los dos polos alrededor de los cuales se organizó el poder sobre la vida. Entonces la emergente **biopolítica**⁷ se centró en la administración de la vida, en particular, en el nivel de la población y se ocupó de asuntos de la vida y la muerte, como el nacimiento, la salud y otros procesos en la optimización de la vida de una población⁸.

II. Casos de estudio: Islandia y Estonia

1. El biobanco de datos de Islandia: hacia una economía política de privacidad

El Estado Islandés desde la Segunda Guerra Mundial ha almacenado información de su población en historiales médicos y se ha conservado tejidos de toda la población, la cual es trazable en árboles genealógicos⁹. En 1998, Islandia establece el primer biobanco en el que toda su población queda registrada a través de la toma de muestras biológicas al nacer, con el objetivo de identificar las mutaciones genéticas que dan lugar a enfermedades como el cáncer y el Alzheimer. El riesgo potencial de almacenar los perfiles genéticos de una población entera en un biobanco radica en la filtración de información personal, lo cual pone en riesgo a la población frente al derecho a la intimidad y a la no discriminación.

El caso de Islandia es ilustrativo respecto al poder de decisión que tiene un Estado frente al manejo de los datos genéticos de sus ciudadanos. El Estado, como administrador del biobanco, cede en concesión el manejo de la información genética

⁷FOUCAULT, M. *Vigilar y castigar: el nacimiento de la prisión*. London: Allen Lane; 1977.

⁸Id. *Ibid.*

⁹KNOPPERS, B.M.; CHADWICK, R. Human genetic research: emerging trends in ethics. *Nature Review Genetics*, v. 6, n. 1, p. 75-79. 2005. doi:10.1038/nrg1505.

y los datos personales asociados a esta. La información es cedida a la empresa privada llamada deCODE Genetics¹⁰. La cesión de los datos ocasionó la desconfianza en los ciudadanos respecto al manejo de los datos personales, a tal punto que, poco antes de la entrada en vigencia de la Ley de Biobancos, casi el 7% de la población había optado por retirar sus registros del biobanco.

Cabe analizar los efectos, que puede acarrear la conservación de la información genética y los datos personales asociados, y su transferencia a compañías aseguradoras, o al organismo estatal que administra la base de datos de ADN de uso forense. De ahí la importancia de anonimizar y codificar los datos genéticos que permanecerán almacenados en un biobanco o en una base de datos genéticos. La experiencia islandesa indica que, pese a la existencia de una norma que garantice la reserva de identidad ante terceros, no se logró concretar una clara política de anonimato.

1.1. El biobanco islandés: financiación y características

Aunque es claro que la intención de crear la base de datos provenía del gobierno, después de que el Parlamento Islandés dictara la Ley referente a la Base de datos del Sector Salud No. 139 de 1998¹¹ (Ley 139/1998), se abrió una convocatoria para determinar la empresa privada que la llevaría a cabo. La empresa elegida fue deCODE Genetics, la cual debía cubrir los costos de recolección de información, construcción y marketing. Adicionalmente los resultados de investigación debían pertenecer al servicio de salud nacional y deCODE tendría derecho a comercializar dichos resultados durante los primeros 20 años. Los acuerdos contractuales establecían que el Estado de Islandia debía recibir el 6% del producto anual que deCODE genetics adquiriera usando el biobanco, además debería entregar una suma cercana a un millón de dólares que serían usados para investigación y desarrollo médico.

La Base de datos Islandesa consigna información de tipo personal, información genética y genealógica. El artículo 32 establece que no es permitido entrelazar información entre la base de datos de genética con la base de datos de salud. Esto para asegurar la privacidad de los datos.

El proyecto se basó en la idea del avance biomédico y la investigación en Islandia. La motivación de la empresa deCODE para realizar el biobanco en Islandia, obedecía a que este país era el lugar perfecto para realizar este tipo de investigaciones, dada la relativa homogeneidad de la población, el conocimiento genealógico que se tenía de la misma, la calidad de los registros médicos, el excelente servicio médico

¹⁰ Ver información sobre empresa Decode en De CODE Genetics. Disponible en: <<http://www.decode.com>>. Acceso en: 16 mayo 2015.

¹¹ LEY DE BASE DE DATOS DEL SECTOR SALUD. Ley 139/1998, de 17 de diciembre (Lög um gagnagrunn á heilbrigðisviði). Disponible en: <<http://www.reglugerd.is/reglugerdir/eftr-raduneytum/heilbrigdisraduneyti/nr/2400>>. Acceso en: 11 ago. 2015.

y la alta calidad de vida del pueblo islandés. El proyecto operó bajo el principio de presunción de consentimiento, es decir que la entrega de la muestra del paciente a su médico implicaba el otorgamiento del consentimiento informado. Sin embargo este argumento carece de validez dado que el consentimiento informado debe darse de forma explícita.

En el 2007 deCODE creó una base de datos con aproximadamente el 50% de la población de Islandia a través de su trabajo en enfermedades específicas comunes, involucrando terapias para infarto de miocardio, lo cual fue visto por la población como un esfuerzo de la genética dentro de las prácticas clínicas contra enfermedades cardíacas.

A su vez el Estado también creó otras alternativas, desarrollando bases de datos dispersas y colecciones de datos los cuales han sido almacenados. La expectativa es lograr unificar la información a mediano plazo. Para este fin los registros médicos son almacenados en forma digital en la Clínica del Servicio Nacional de Salud, donde potencialmente pueden ser cruzados con la información almacenada previamente.

1.2. Debilidades del proyecto islandés

Los problemas técnicos, éticos y económicos llevaron al fracaso del proyecto Base de datos del Sector Salud. Aspectos técnicos referentes a la capacidad del software donde sería almacenada la información fue una de las causas del fracaso. DeCODE tenía que almacenar una cantidad demasiado grande de información y no contaba con el software adecuado para tal fin, además debía estandarizar los criterios para ingresar los registros al biobanco.

Respecto al acceso a la información la Ley 139/1998 establece un libre acceso a los datos estadísticos por parte del personal de Salud, Seguridad Social y Dirección médica (artículo 10). En la práctica se generaron conflictos éticos, desconfianza por parte de la población frente al manejo que deCODE daría a la información. Las asociaciones médicas se negaban a entregar la información requerida alegando que dicha sesión violaba la relación entre paciente y médico y el derecho al consentimiento informado. La oposición del sector médico fue tan grande que los habitantes de Islandia se negaban a entregar su información por el temor de perder a su médico. A mediados del 2003 un grupo de 20.000 personas se negó a entregar su información personal para alimentar el biobanco.

En el año 2000 un ciudadano islandés presentó una demanda para impedir la transferencia de datos de su padre ya fallecido, Caso Ragnhildur Guðmundsdóttir Vs. Estado de Islandia, Suprema Corte de Islandia No. 151 2003¹². La Ley 139/1998

¹²Suprema Corte de Islandia: Guðmundsdóttir, Ragnhildur versus Estado de Islandia, 2003. Ver LAUSS, G. et al. *Beyond genetic privacy past, present and future of bioinformation control regimes. Private Gen. Final report.* 2013. p. 31-32. Disponible en: <http://private-gen.eu/uploads/media/PRIVATE_Gen_FINAL-REPORT_2013_02.pdf>. Acceso en: 20 mayo 2015.

contenía un vacío legislativo. El artículo 12 referente a los derechos del paciente no previó la transferencia de datos por parte de un representante de la familia cuando se trata de transferencia de datos pertenecientes a personas fallecidas, menores de edad o adultos declarados incapaces. El conflicto se centró en la legalidad de presunción del consentimiento respecto a la información personal. En 2003 el Tribunal Supremo de Islandia decidió a favor de Guðmundsdóttir. La Corte Argumentó que la transferencia de la historia clínica del padre fallecido afectaría el derecho de los familiares a la intimidad, por tanto el demandante tiene derecho a decidir sobre el uso y almacenamiento de los datos. La decisión sugirió que la Ley 139/1998 era inconstitucional. La relevancia del caso Guðmundsdóttir, sumado a los problemas de tipo técnico, ético y económico marcaron el fracaso del proyecto Base de datos del Sector Salud.

La oficina de protección de datos personales de carácter estatal sugirió a la empresa deCODE anonimizar las muestras y los datos. Esto causó dificultades en el análisis y tratamiento de la información, lo cual fue visto por la empresa como un cambio de las condiciones inicialmente pactadas.

Desde noviembre de 2009 deCODE solicitó protección a sus acreedores debido a que dejó de recibir ganancias, lo que condujo a la suspensión de operaciones de las acciones en enero de 2010 por parte de NASDAQ. El hallazgo más significativo de deCODE radica en que muchas de las mutaciones asociadas a ciertas enfermedades no están vinculadas exclusivamente a una enfermedad; una mutación solo es una parte del rompecabezas compuesto por una enfermedad, la cual no es pieza suficiente para el desarrollo de medicamentos por parte de las empresas farmacéuticas. Puede concluirse que la información contenida en los SNPs resulta relevante una vez que se relaciona con datos referentes al estilo de vida, registros médicos e historial de enfermedades familiares.

2. El biobanco de Estonia: hacia una asistencia sanitaria basada en la medicina personalizada

El Proyecto del Genoma de Estonia (EGP) se propuso construir un biobanco que almacenara tanto datos de genotipo como de fenotipo de una gran proporción de la población del país. La experiencia de Estonia dieciséis años después de establecer el biobanco está arrojando buenos resultados referentes a las metas nacionales para la asistencia sanitaria personalizada con base en la información genómica de los pacientes¹³.

Si bien al inicio el biobanco se construiría con dineros provenientes del sector privado, esto no fue posible debido a que los inversionistas cambiaron los objetivos, y por tanto el proyecto sufrió problemas de financiación. Sin embargo

¹³MILANI, L.; LEITSALU, L.; METSPALU, A. An epidemiological perspective of personalized medicine: the Estonian experience. *J Intern Med*, v. 277, n. 2, p. 188-200, Feb. 2015. 10.1111/joim.12320. PubMed PMID: 25339628.

a finales del 2005 el EGP fue financiado por el gobierno, para el 2010 se esperaba que la base de datos contara con 100.000 registros.

En el contexto histórico Estonia es un país relativamente joven que ha sufrido durante largos periodos de tiempo el dominio de países extranjeros. El EGP se consideró como un esfuerzo de Estonia por mostrar su independencia y su desarrollo en ciencia y tecnología en el contexto europeo. Así el biobanco se convirtió en un programa político que podría desempeñar un papel clave en la economía de Estonia, además contribuiría a la nueva democracia, post soviética¹⁴.

El proyecto se origina en una iniciativa del científico *Andres Metspalu*, profesor de biotecnología de la Universidad de Tartu que junto con sus colaboradores presentó el proyecto en 1999, argumentando que podría ayudar a Estonia a figurar en el mundo científico y además aumentaría la cooperación internacional para impulsar la biotecnología de Estonia. El proyecto contaba con el apoyo del Primer Ministro Mart Laar. La heterogeneidad de la población estoniana, permitiría a los científicos realizar inferencias sobre la genética de la población europea.

En un principio el objetivo del proyecto era crear un biobanco con aproximadamente 1.000.000 de registros (entre fenotipos y genotipos). Sin embargo los costos para secuenciar la totalidad de muestras, impidió llevar a cabo el análisis de las mismas. Se planteó entonces recolectar los datos y hacer las secuenciaciones en un futuro próximo, considerando que los costos pudieran disminuir. Finalmente en 2012 se secuenció el primer genoma estoniano¹⁵.

En marzo de 1999, se firmó un contrato entre el gobierno de Estonia y la Fundación Geenikeskus Eesti (entidad sin ánimo de lucro creada por científicos, políticos y médicos para apoyar la investigación genética y al EGP). Entre los objetivos a alcanzar estaban:

- tener un nivel superior en la atención de la salud, la reducción de los costos y un servicio más eficaz;
- mejorar el conocimiento de los individuos, realizar una evaluación de riesgos basada en el genoma y la medicina preventiva y de esta forma poner en aviso a las próximas generaciones de posibles enfermedades de acuerdo con su información genética;
- incrementar la competitividad de Estonia, desarrollando infraestructura, realizando inversiones en alta tecnología, empleos bien remunerados, productos y servicios derivados de la ciencia;

¹⁴AALTO, P. Post-Soviet geopolitics and the politics of identity in democratic consolidation: the case of Estonia. In: BERG-SCHLOSSER, D.; VETIK, R. (Eds.). *Perspectives on democratic consolidation in Central and Eastern Europe*. New York: Columbia University Press, 2001. p. 107-116.

¹⁵MILANI, L.; LEITSALU, L.; METSPALU, A. op. cit., p. 188-200.

- mejorar la gestión de bases de datos de información en salud (base de datos de fenotipos/genotipos).

También se creó la Fundación del Proyecto de Genoma en Estonia (EGPF), una organización instaurada por el gobierno para supervisar el EGP. La EGPF ofrece dos tipos de servicios que responden a las necesidades de instituciones de investigación y de empresas de la industria farmacéutica, al igual que a los participantes en proyectos de investigación. Se han establecido proyectos de cooperación con la Universidad McGill (Canadá), la Clínica del Hospital Universitario (Letonia), la Clínica de Oncología de la Universidad de Tartu (Estonia), Clínica de la Mujer en la Universidad de Tartu, y en la sección de biotecnología de la Universidad de Tartu. La EGPF también estableció el Consejo Consultivo Científico quien se encarga de supervisar y manejar cuestiones científicas en torno al EGP. Además se creó un comité de ética, para evaluar las condiciones de los procedimientos relativos a la EGPF. Los datos y muestras almacenados en el biobanco son anonimizados y codificados. Las muestras genéticas no pueden asociarse a los datos del paciente con el objetivo de preservar el derecho a la intimidad. Los pacientes tienen el derecho a decidir si hacen parte o no del proyecto; en caso negativo se eliminará de la base de datos toda la información que se conecte con la identidad de la persona y en determinados casos se puede eliminar inclusive la información genética. Si el donante decide ser suprimido de la base de datos, a futuro no recibirá resultados de análisis genómicos e identificación de enfermedades asociadas referentes a sus datos personales ya que su información será eliminada del EGP.

Sin embargo se presenta una limitación respecto a la eliminación de muestras biológicas y datos asociados almacenados en biobancos y bases de datos. No se puede garantizar la revocatoria del consentimiento libre previo e informado (CPLI) una vez que las muestras han sido transformadas bajo líneas celulares, y posteriormente clonadas y distribuidas. Las muestras y datos que originalmente fueron colectados pueden estar en manos de grupos de investigación interesados en adelantar estudios de tipo genético y genómico. Esto sin contar con que los datos asociados a las muestras pueden haber sido utilizados para el desarrollo de productos farmacéuticos.

2.1. Toma de muestras biológicas y almacenamiento

Para hacer parte de la base de datos del biobanco el médico familiar debía realizar la toma de la muestra biológica, procedimiento que difiere del utilizado para el biobanco islandés. En Estonia, si el donante está de acuerdo el médico puede acceder a la información genética de su paciente.

Posteriormente el donante firma el formato de consentimiento informado, responde un cuestionario y entrega una muestra de sangre de 50 ml. Los datos personales son liberados, codificados y almacenados en el biobanco de genes. Las muestras

de sangre también son codificadas y almacenadas para ser transportadas a la Fundación dentro de las 36 horas después de su recolección. Por último se lleva a cabo el aislamiento de ADN (medición de cantidad y calidad). Los resultados obtenidos se almacenan en la base de datos y las muestras sufren un proceso de anonimización y codificación antes de ser almacenadas en el biobanco. Sin embargo es posible relacionar el donante a la muestra de ADN, en los casos en que la ley lo permita.

2.2. Aplicación del análisis de datos genéticos y genómicos en la asistencia sanitaria

Los avances obtenidos por el proyecto HapMap¹⁶, ha generado un listado de SNPs capturando la mayor parte de la variación común en el genoma humano y el desarrollo de microarrays densos que permiten el genotipado simultáneo de cientos de miles de SNPs. Esto ha facilitado el gran rendimiento a escala del Estudio de Asociación del Genoma Completo (Genome-Wide Association Study - GWASs) usando muestras de casos y controles basados en los datos de fenotipo disponibles en diferentes biobancos. Los GWASs pueden agruparse en asociaciones entre polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) y rasgos de las enfermedades más comunes (entre ellas cáncer de seno, diabetes tipo 1, o artritis reumatoide). De ahí que pueda establecerse una relación del porcentaje de heredabilidad de estas enfermedades con los loci asociados a ellas. Los descubrimientos de GWASs de los últimos años fueron resumidos por Visscher et al¹⁷. A la fecha, se ha logrado asociar 7100 genes diferentes de SNPs con más de 1.000 rasgos diferentes (ver catálogo GWASs disponible en línea¹⁸).

El EGP está demostrando que es posible la conexión entre ciencia y sociedad, ya que se crearon políticas y programas con el fin de que el público entendiera el alcance y los objetivos del biobanco. Además de los fines de investigación, el proyecto buscaba mejorar el sistema de salud a través de la remodelación del sistema **paciente - médico**.

Entre los años 2012 y 2014 al interior de los países Europeos se implementaron planes gubernamentales con miras al desarrollo de la medicina personalizada como parte de la asistencia sanitaria. En 2012 se fundó la coalición internacional de grupos de defensa de profesionales y de pacientes, la Alianza Europea para la Medicina Personalizada (EAPM¹⁹), con el objetivo de acelerar el desarrollo y aplicación de la medicina personalizada al igual que la atención sanitaria personalizada. En

¹⁶THORISSON, G.A.; SMITH, A.V.; KRISHNAN, L.; STEIN, L.D. The International HapMap Project Web site. *Genome Res*, v. 15, n. 11, p. 1592-1593, Nov. 2015. <http://www.genome.org/cgi/doi/10.1101/gr.4413105>.

¹⁷VISSCHER, P.M.; BROWN, M.A.; MCCARTHY, M.I.; YANG, J. Five years of GWAS discovery. *Am J Hum Genet*, v. 90, n. 1, p. 7-24, Jan. 2012. [10.1016/j.ajhg.2011.11.029](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2011.11.029).

¹⁸NHGRI Division of Genomic Medicine. *Catalog of Published Genome-Wide Association Studies*. Disponible en: <http://www.genome.gov/gwastudies/>. Acceso en: 14 ago. 2015.

¹⁹EAPM. EUROPEAN ALLIANCE FOR PERSONALISED MEDICINE. Disponible en: <http://euapm.eu/>. Acceso en: 17 ago. 2015.

2013, el Primer Ministro de Estonia reconoció la asistencia sanitaria personalizada como estrategia apropiada para tratar las enfermedades no transmisibles de manera preventiva²⁰. En 2014, el Gobierno implementó en su acuerdo de coalición de 2014 el plan de desarrollo de medicina personalizada basada en la tecnología moderna de genes²¹. El Fondo del Seguro de Salud de Estonia presentó un plan de acción (2014) con enfoques personalizados para la prevención de enfermedades, modelos de financiación adecuados y análisis de los resultados clínicos incluyendo el impacto conductual y la predicción de riesgos genéticos²².

Según *Milani* et al existen dos aspectos que preocupan en relación con la medicina personalizada, uno es la falta de evidencia de la utilidad clínica, y otro el aspecto costos-rentabilidad. De ahí la necesidad de crear políticas y directrices necesarias para regular el nivel de evidencia requerido antes que los experimentos basados en una nueva genética - o genómica - sean implementados. Además de los resultados clínicos, es necesario examinar las implicaciones psicosociales, éticas y legales al introducir aproximaciones genómicas en la atención clínica. Otros desafíos incluyen la necesidad de implementar herramientas informáticas para integrar diferentes fuentes y el análisis combinado de los datos del paciente. De manera complementaria puede elaborarse una guía de herramientas clínicas enfocada en el análisis genético o genómico que facilite la toma de decisiones por parte del cuerpo médico.

2.3. Altos y bajos en el proyecto de Estonia

La financiación del proyecto presentó problemas debido a la frágil economía de Estonia. El primer aporte del gobierno fue de € 64.000 (euros) para la formación de EGPF. La preparación y el establecimiento del biobanco se hizo con aportes de una empresa denominada EGeen la cual recibió una licencia comercial que permite usar los datos (anonimizados) por 25 años. Sin embargo con el transcurrir del tiempo se presentaron problemas entre EGPF y EGeen. La empresa comenzó a cuestionar la calidad de los datos recogidos y expresó su deseo de trabajar sólo con datos provenientes de enfermedades específicas como la hipertensión (lo cual aumentaría los resultados a nivel económico). Estos conflictos llevaron a la ruptura de la asociación entre EGeen y EGPF.

En Estonia el cuerpo médico participó en la creación del biobanco EGP basándose en la relevancia del proyecto y su impacto a nivel global, además la posibilidad de recibir un incentivo económico por participar en el proyecto. Este

²⁰REFORMIERAKOND. Reformierakonna esimehe, peaminister Andrus Ansipi kõne erakonna Üldkogul Tartus 25. mail. Disponible en: <<http://www.reform.ee/uudised/reformierakonna-esimehe-peaminister-andrus-ansipi-kone-erakonna-uldkogul-tartus-25-mail-2013>>. Acceso en: 17 ago. 2015.

²¹ESTONIAN GOVERNMENT. COALITION AGREEMENT 2014. Disponible en: <https://valitsus.ee/sites/default/files/contenteditors/failid/2014_coalition_agreement_0.pdf>. Acceso en: 17 ago. 2015.

²²EESTI ARSTIDE Päevad. Personaalne meditsiin, Tanel Ross. Disponible en: <http://www.haigekassa.ee/uploads/userfiles/20140404Personaalne_meditsiin_EAP.pdf> 2014>. Acceso en: 17 ago. 2015.

proyecto ha sido financiado por capital público y privado, sin embargo cabe aclarar que después del rompimiento entre EGeen y EGPF, el gobierno subsidió parte de los gastos, lo cual permitió que el proyecto no fracasara.

A diferencia de Islandia, el EGP ha tenido una alta aceptación en la población de Estonia. Las fuertes campañas publicitarias permitieron que la sociedad conociera claramente los objetivos planteados por el proyecto. Estonia ha sido uno de los pioneros en implementar el sistema nacional de registro de salud electrónica (eHealth), el cual permite acceder a los registros individuales de todos los ciudadanos²³. El sistema ofrece datos confiables en la era de la medicina personalizada tanto para los ciudadanos como para el cuerpo médico.

III. Proyecto de ley para la creación de un biobanco de ADN estatal en Colombia. Inconsistencias y vacíos normativos

Durante el año 2010, fue discutido el Proyecto de Ley No. 53 de 2010²⁴ en el Senado de la República de Colombia “mediante el cual se crean los bancos de ADN y se reglamenta el manejo del ADN para salvar vidas”. El objetivo del proyecto radicaba en la creación de un banco de ADN estatal conformado por muestras de ADN recolectadas de los bebés recién nacidos en Colombia, y almacenadas en un biobanco de nivel nacional. El proyecto sería financiado con el presupuesto de la Nación. En un corto análisis se presentan algunas de las inconsistencias contenidas en la propuesta de ley y el porqué de su fracaso.

1. El contexto colombiano y el marco normativo actual

Actualmente en Colombia no existe regulación referente al manejo de biobancos de muestras y datos de origen humano para investigación. Por tanto el marco normativo de la investigación científica para la investigación en salud corresponde a la Resolución 8430 de 1993, la cual establece parámetros científicos, técnicos y administrativos. El capítulo II de dicha Resolución hace referencia a la investigación que involucra manejo de ADN recombinante. A lo largo de los 4 artículos no se hace mención a aspectos como investigación en genética humana, riesgos, tipo de consentimiento informado, los donantes y sus derechos, transferencia de información, segundos usos de muestras biológicas y datos genéticos, vigilancia y control de biobancos o laboratorios que almacenan muestras biológicas. Todos estos aspectos son relevantes para el manejo y funcionamiento de un biobanco para investigación.

²³TIIK, M.; ROSS, P. Patient opportunities in the Estonian Electronic Health Record System. *Stud Health Technol Inform*, n. 156, p. 171-177, 2010. PMID: 20543352.

²⁴SENADO DE LA REPÚBLICA DE COLOMBIA. Proyecto de Ley No. 53 de 2010. “Mediante el cual se crean los bancos de ADN y se reglamenta el manejo del ADN para salvar vidas”. Disponible en: <http://servoaspr.imprenta.gov.co/gacetap/gaceta.mostrar_documento?p_tipo=05&p_numero=53&p_consec=26232>. Acceso en: 14 mayo 2015.

Como parte del marco jurídico referente a bancos de datos genéticos se aprobó la Ley 1408/2010 sobre el Banco de perfiles genéticos de desaparecidos para facilitar la identificación de víctimas del delito de desaparición forzada²⁵. Este banco de perfiles es administrado por el Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses y funciona a nivel nacional.

Países de Europa como Inglaterra, Francia o Alemania, Estados Unidos, Canadá, países Asiáticos como Japón o Taiwán²⁶, países de América del Sur como Brasil o Argentina han regulado el funcionamiento de Biobancos a través de leyes que rigen a nivel nacional. Estas experiencias son representativas para Colombia, donde existen laboratorios y grupos de investigación que almacenan y analizan muestras biológicas para estudios biomédicos sin que se ejerza un estricto control sanitario sobre ellos. Por tanto es necesario un marco jurídico que delimite aspectos como protección de las muestras y de la información asociada, tiempo de almacenamiento, seguridad; límites y manejo de las muestras por parte de los usuarios (pacientes, cuerpo médico e investigadores).

2. Guías éticas que orientan el funcionamiento de biobancos y muestras biológicas: del Derecho blando (soft law)

Aunque el **Derecho blando** no es jurídicamente exigible si representa el tipo de instrumentos²⁷ que los Estados han suscrito respecto al manejo ético de muestras biológicas humanas, entre otros temas que ahora no nos competen. Así, la inclusión de instrumentos internacionales de **Derecho blando** son punto de referencia para la jurisprudencia colombiana respecto al sistema tradicional de fuentes del derecho, el cual se caracteriza por su poca flexibilidad para adaptarse a los cambios surgidos a partir de la generación del conocimiento y nuevas tecnologías, el desarrollo de las sociedades y los vacíos comprendidos en las legislaciones nacionales.

En el marco de los instrumentos internacionales de **Derecho blando** están, la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, de

²⁵PAZ KARAMAN, P.A. op. cit.

²⁶CHIEN, T.A, F. Y L. WAN-SHIUAN, L. The legalisation of ethical governance in Taiwan Biobank Development. *Asian Bioethics Review*, v. 3, n. 2, p. 85-99, June 2011.

²⁷Entre los instrumentos internacionales relacionados con estos temas están: WORLD MEDICAL ASSOCIATION. Declaration of Helsinki - Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. Disponible en: <<http://www.wma.net/en/30publications/10policies/b3/>>. Acceso en: 29 ene. 2016.; HUMAN GENOME ORGANIZATION. Statement on Benefit-Sharing. Disponible en: <http://www.who.int/genomics/elsj/regulatory_data/region/international/043/en/>. Acceso en: 29 ene. 2016.; WORLD HEALTH ORGANIZATION. Statement on Human Genomic Database. Disponible en: <http://www.who.int/genomics/elsj/regulatory_data/region/international/046/en/>. Acceso en: 29 ene. 2016.; UNESCO. Declaración Universal sobre Genoma Humano y los Derechos Humanos. Disponible en: <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>. Acceso en: 29 ene. 2016.; UNESCO. Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos. Disponible en: <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>. Acceso en: 29 ene. 2016.; UNESCO. Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. Disponible en: <http://portal.unesco.org/es/ev.php-URL_ID=31058&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>. Acceso en: 29 ene. 2016.

1997, y la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos, de 2003. A continuación se analizarán algunos apartes relevantes de estos instrumentos y su posible aplicación al proyecto de ley²⁸.

Inicialmente este análisis se centra en la Declaración Internacional de Datos Genéticos (en adelante la Declaración de 2003) ya que es el tipo de instrumento que los Estados han acordado suscribir a nivel internacional sobre el manejo de muestras biológicas y datos personales. Cabe resaltar que el objetivo de la Declaración es “velar por el respeto de la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales” (artículo 1).

En la Declaración se establecen recomendaciones en torno al manejo y protección que se debe dar al genoma humano y a los datos genéticos humanos en relación con los principios universales de dignidad humana y confidencialidad. Por tanto la información genética no puede ser usada con criterios discriminatorios o excluyentes, porque en ese caso se puede entrar a desconocer el principio de igualdad de las personas (artículo 7, Declaración de 2003). Al respecto la Corte Constitucional de Colombia en Sentencia C-334 de 2010²⁹ se refirió al carácter de información reservada de las muestras biológicas y los datos genéticos. Este punto tiene relación con el derecho a la privacidad y a la confidencialidad de los datos.

El artículo 8 de la Declaración de 2003 establece que el CPLI debe ser obtenido para “recolectar datos genéticos humanos, datos proteómicos humanos o muestras biológicas, sea o no invasivo el procedimiento utilizado, y para su ulterior tratamiento, utilización y conservación [...] (inciso a)”. También prevé casos en que sea el representante legal quien otorgue el CPLI, de conformidad con la legislación interna (inciso b).

La Declaración de 2003 establece que las muestras y los datos no deben ser usadas para “propósitos diferentes que resulten incompatibles con el consentimiento original” a menos que se tengan motivos de interés público (artículo 16, inciso a). Como lo ha anotado *Knoppers*³⁰, resulta incierto el significado de la palabra “incompatible” en este artículo. Resulta difícil definir los momentos en que existan motivos de interés público para permitir el uso de las muestras con motivos diferentes al consentimiento original. En ese sentido se debe analizar el caso concreto en relación con lo establecido en el derecho internacional relativo a los derechos humanos” (artículo 16, inciso a). En el caso de muestras biológicas almacenadas, la Declaración incluye una excepción al CPLI, esta vez por la importancia que pueda tener el material para investigación médica y científica (artículo 17, inciso a).

²⁸Este análisis es el resultado del trabajo realizado en el marco del proyecto Identificación de problemas éticos y legales en el manejo de datos genéticos humanos en Colombia, código 9664, llevado a cabo en la Universidad Nacional de Colombia, con el apoyo de la División de Investigaciones de Bogotá (2009-2012).

²⁹SENTENCIA DE LA CORTE CONSTITUCIONAL C-336 de 2007. M. P. Jaime Córdoba Triviño.

³⁰KNOPPERS, B.M. Biobanking: international norms. *Journal of Law, Medicine, and Ethics*, v. 33, n. 1, p. 7-14, 2005. 10.1111/j.1748-720X.2005.tb00205.x.

Respecto al CPLI, la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de 1997 establece en el artículo 5 inciso b, la necesidad del CPLI del interesado. Resulta relevante la interpretación de este artículo como parte del análisis del proyecto de ley. El CPLI es un requisito indispensable para la toma de muestras biológicas de un paciente para su posterior sistematización, almacenamiento y análisis genético. Dado que la población objetivo de la propuesta son menores recién nacidos, incapaces de dar su CPLI, la responsabilidad recae en los padres del menor. Es necesario entonces prever los posibles riesgos y repercusiones de la entrada en vigencia de un Banco de ADN respecto a los derechos de los menores y las posibles consecuencias en torno al tema de confidencialidad de los datos y otros temas ya analizados en este aparte.

3. Falencias de la propuesta de ley

Este punto tiene como objetivo ofrecer elementos de análisis que permitan entender algunas falencias presentes en el proyecto de ley, los cuales llevaron a archivar el documento en el año 2010 en el Senado de la República de Colombia.

- El título del proyecto no logra representar la importancia del proyecto para una nación como Colombia. En él se enuncia “la reglamentación del manejo de ADN para salvar vidas”. Si bien es cierto que la investigación biomédica ha arrojado conclusiones importantes a partir de análisis genéticos y genómicos es difícil establecer que una terapia génica permita salvar vidas. Hasta ahora la investigación biomédica ha evidenciado una correlación entre datos genéticos, información clínica y hábitos personales. Los resultados previos de estas investigaciones están siendo aplicados en campos como el de la asistencia sanitaria, sin embargo algunos de estos estudios siguen siendo precarios y requieren mayor análisis.
- La finalidad del proyecto de ley carece de fuerza. El artículo 1 se refiere a la finalidad del proyecto; en él se garantiza a los ciudadanos “el derecho al uso de su genoma y de sus células madre para efectos de lograr su bienestar”. La creación de un banco de muestras de ADN sin duda puede establecer un alcance mayor al descrito en el citado artículo. Al respecto la Ley 14/2007 (España) dispone que un biobanco puede almacenar muestras y datos con fines diagnósticos o terapéuticos³¹. Así las cosas, la finalidad de un biobanco de ADN puede ser investigar la susceptibilidad genética de una población respecto a algunas enfermedades.
- Transferencia de datos a instituciones públicas o privadas. El manejo de información genética y la protección de derechos humanos son asuntos de rango constitucional. Dicho manejo incluye la transferencia de datos siendo este otro de los temas álgidos de la propuesta de ley, más aún cuando se trata de muestras biológicas y datos genéticos de menores de edad. Se requiere establecer las condiciones bajo

³¹Adaptado de la LEY 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. *Boletín oficial del Estado*, España, n. 159 (4-72-2007).

las cuales el banco de ADN estatal haría la transferencia de datos a instituciones públicas o privadas, las facultades y funciones de los curadores o administradores y el manejo posterior que se daría a esta información (ver Sentencia T-729/2002 de la Corte Constitucional³²). Por ejemplo, entidades como las aseguradoras pueden estar interesadas en acceder a la información almacenada en estos bancos de datos con el objetivo de no asegurar a personas que puedan padecer enfermedades de alto costo. El análisis de algunos marcadores contenida en la información genética de clientes potenciales de las aseguradoras conlleva a la identificación de enfermedades de alto costo que a futuro resultan poco rentables. Esta práctica representa una forma de discriminación que va en contravía del derecho a la intimidad y a la no discriminación. El fundamento de una legislación que resuelva esta problemática requiere una revisión del bloque de constitucionalidad - en el caso de Colombia - confiando en el criterio de la Corte Constitucional para integrar los tratados que lo conforman. En este sentido, en el caso de presentarse conflictos jurídicos que atenten contra los derechos humanos - como resultado de investigaciones biomédicas o por la utilización de datos genéticos almacenados en el biobanco -, resulta necesario acudir a los instrumentos internacionales que integran el bloque de constitucionalidad.

- Ausencia de divulgación por parte del gobierno. El promotor de la propuesta debe justificar los propósitos a nivel de investigación biomédica y los beneficios para la población. La experiencia de Estonia muestra que el éxito dependió en gran manera de la difusión del proyecto y la aceptación por parte de la ciudadanía, en especial porque la financiación del proyecto contó con el dinero recaudado por el gobierno en impuestos - pagados por la población estoniana.
- El proyecto de ley no define la técnica de recolección de las muestras de ADN. Al respecto en Colombia existen tres técnicas, unas más costosas que otras. Dado que el objetivo es almacenar las células madre, los costos resultan muy elevados. Dentro de las técnicas de recolección encontramos la toma de muestra de sangre en papel FTA (papel de filtro), el almacenamiento no requiere tecnología. Los bajos costos que generan estos bancos de muestras representan una ventaja frente al resto de bancos. Cada muestra se conserva en una bolsa de papel, por tanto sólo se requiere de un archivador y un lugar con temperatura ambiente. Otra técnica de recolección es el ADN extraído. Se trata de una técnica más costosa, en este caso no se procesa la información sólo se almacena en neveras con nitrógeno líquido, la ventaja es que se puede disponer de la muestra, y si fuese necesario amplificar cualquier gen, se recurre a la muestra almacenada. La tercera forma de almacenar datos se logra genotipificando un número de marcadores del ADN.

³²REPÚBLICA DE COLOMBIA. Corte Constitucional. *Sentencia T-798/07*. Disponible en: <<http://www.corte-constitucional.gov.co/relatoria/2007/T-798-07.htm>>. Acceso en: 16 mayo 2015.

Estas anomalías llevaron a la desaprobación del proyecto de ley en el debate final y a su posterior archivo. La creación de un biobanco de muestras biológicas y datos asociados a nivel nacional requiere la participación de instituciones públicas del área de salud, instituciones de investigación y la participación de asociaciones de pacientes.

Conclusiones

A nivel Europeo y nacional, las actividades generadas para la construcción de infraestructuras de investigación biomédica están directamente gobernadas por fondos del sector público (caso de Islandia). La inversión directa y la participación de empresas con fines de lucro en biobancos resulta ser una excepción a la regla. El desarrollo de la economía y el mejoramiento de los índices de salud de una sociedad, se ha convertido en uno de los motores de inversión de los gobiernos europeos. De ahí la relevancia de los biobancos como pieza constitutiva de los Estados o bloques regionales. Este factor ha influenciado el posicionamiento de algunos Estados a nivel global.

A partir de la experiencia del biobanco de Islandia se crea posibilidad de reunir a profesionales de la salud, científicos, pacientes, políticos y empresas para discutir en torno a temas como los regímenes de privacidad, armonizar la regulación de nivel nacional para que sea compatible con la del nivel internacional, por último discutir sobre la autorregulación e instrumentos de privacidad referente a bases que almacenan información personal (datos genéticos o genómicos).

El biobanco de Estonia se destaca por llevar a cabo una alianza estratégica del Estado con la empresa privada, con óptimos resultados reflejados en el sector biomédico y de planeación a nivel de asistencia sanitaria. El cuerpo médico participa del proyecto EGP motivado por la magnitud del proyecto, además del incentivo económico en retribución por su participación. Estonia se sitúa como uno de los países pioneros en implementar el sistema nacional de registro de salud electrónica (eHealth), el cual posibilita acceder a los registros personales de los ciudadanos.

Respecto a la medicina personalizada se mantienen dos preocupaciones, una tiene que ver con la falta de evidencia de la utilidad clínica, y la otra en relación con el aspecto de costos-rentabilidad.

En el campo bioético, los biobancos continúan motivando debates en torno a la protección de los donantes. Aspectos como el consentimiento informado, la integridad personal, la autodeterminación, la confidencialidad, la no discriminación o el desconocimiento de los segundos usos de las muestras biológicas almacenadas. Los aspectos aquí enunciados deben conformar las regulaciones a nivel nacional, regional e internacional. Es de resaltar la importancia de armonizar las regulaciones en los tres niveles ya enunciados.

La revisión de los casos europeos y la fallida propuesta de ley de Colombia presentada en el año 2010, conlleva a anonimizar o disociar los datos genéticos de

una persona identificable³³, cuando se trate de biobancos o bases de datos genéticos de uso forense puesta al servicio de un Estado. Así mismo debe regularse el manejo que las entidades privadas o públicas den a estos datos, en procura de respetar la legislación sobre derechos humanos, la integridad de las personas y la protección de los datos personales, entendidos como datos sensibles.

Referencias

AALTO, P. Post-Soviet geopolitics and the politics of identity in democratic consolidation: the case of Estonia. In: BERG-SCHLOSSER, D.; VETIK, R. (Eds.). *Perspectives on democratic consolidation in Central and Eastern Europe*. New York: Columbia University Press, 2001. p. 107-116.

CHIEN TA, F. Y L. WAN-SHIUAN, The Legalisation of Ethical Governance in Taiwan Biobank Development, *Asian Bioethics Review*, No. 3(2), 2011.

DeCODE Genetics. Disponible en: <<http://www.decode.com>>. Acceso en: 16 mayo 2015.

EAPM. EUROPEAN ALLIANCE FOR PERSONALISED MEDICINE. Disponible en: <<http://euapm.eu/>>. Acceso en: 17 ago. 2015.

EESTI ARSTIDE Päevad. Personaalne meditsiin, Tanel Ross. Disponible en: <http://www.haigekassa.ee/uploads/userfiles/20140404Personaalne_meditsiin_EAP.pdf 2014>. Acceso en: 17 ago. 2015.

ESTONIAN GOVERNMENT. COALITION AGREEMENT 2014. Disponible en: <https://valitsus.ee/sites/default/files/contenteditors/failid/2014_coalition_agreement_0.pdf>. Acceso en: 17 ago. 2015.

FOUCAULT, M. *Vigilar y castigar: el nacimiento de la prisión*. London: Allen Lane; 1977.

GIBSON, G.; MUSE, S.V. *A primer of genome science*. Sunderland Massachusetts: Sinauer Associates, 2001.

INICIATIVA Latinoamericana para la Identificación de Personas Desaparecidas. Disponible en: <http://eaaf.typepad.com/iniciativa/sobre_identificacion.htm>. Acceso en: 15 mayo 2015.

JEFFREYS, A.J. Genetic fingerprinting. *Nat. Med.*, v. 11, n. 10, p. 1035-1039, 2005.

KNOPPERS, B.M. Biobanking: international norms. *Journal of Law, Medicine, and Ethics*, v. 33, n. 1, p. 7-14, 2005. 10.1111/j.1748-720X.2005.tb00205.x.

KNOPPERS, B.M.; CHADWICK, R. Human genetic research: emerging trends in ethics. *Nature Review Genetics*, v. 6, n. 1, p. 75-79. 2005. 10.1038/nrg1505.

³³Términos definidos en el artículo 2° de la Declaración de 2003. UNESCO. Declaración Universal sobre Genoma Humano y los Derechos Humanos, cit.

LAUSS, G. et al. *Beyond genetic privacy past, present and future of bioinformation control regimes*. *Private Gen*. Final report. 2013. Disponible en: <http://private-gen.eu/uploads/media/PRIVATE_Gen_FINAL-REPORT_2013_02.pdf>. Acceso en: 20 mayo 2015.

MILANI, L.; LEITSALU, L.; METSPALU, A. An epidemiological perspective of personalized medicine: the Estonian experience. *J Intern Med*, v. 277, n. 2, p. 188-200, Feb. 2015. 10.1111/joim.12320. PubMed PMID: 25339628.

NHGRI Division of Genomic Medicine. *Catalog of Published Genome-Wide Association Studies*. Disponible en: <<http://www.genome.gov/gwastudies/>>. Acceso en: 14 ago. 2015.

PAZ KARAMAN, Paola Andrea. *Problemática legal generada por la falta de regulación respecto al manejo de bases de datos genéticos de uso forense*. Tesis (Maestría) Facultad de Derecho e Instituto de Genética Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, 2012. Disponible en: <<http://www.bdigital.unal.edu.co/7047/#sthash.79o8QheL.dpuf>>. Acceso en: 15 mayo 2015.

REFORMIERAKOND. Reformierakonna esimehe, peaminister Andrus Ansipi kõne erakonna Üldkogul Tartus 25. mail. Disponible en: <<http://www.reform.ee/uudised/reformierakonna-esimehe-peaminister-andrus-ansipi-kone-erakonna-uldkogul-tartus-25-mail-2013>>. Acceso en: 17 ago. 2015.

ROMEO CASABONA, C.M. *Genética, biotecnología y ciencias penales*. 1. ed. Bogotá, Col: Pontificia Universidad Javeriana, Facultad de Ciencias Jurídicas: Grupo Editorial Ibáñez, 2009.

THORISSON, G.A.; SMITH, A.V.; KRISHNAN, L.; STEIN, L.D. The International HapMap Project Web site. *Genome Res*, v. 15, n. 11, p. 1592-1593, Nov. 2015. <http://www.genome.org/cgi/doi/10.1101/gr.4413105>.

TIIK, M.; ROSS, P. Patient opportunities in the Estonian Electronic Health Record System. *Stud Health Technol Inform*, n. 156, p. 171-177, 2010. PMID: 20543352.

UNESCO. *Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos*. Conferencia General de la UNESCO, 32 sesión 16 Oct. 2003.

_____. *Declaración Universal sobre el genoma Humano y los Derechos Humanos*. Conferencia General de la UNESCO, 29 sesión 11 de noviembre de 1997.

VISSCHER, P.M.; BROWN, M.A.; MCCARTHY, M.I.; YANG, J. Five years of GWAS discovery. *Am J Hum Genet*, v. 90, n. 1, p. 7-24, Jan. 2012. 10.1016/j.ajhg.2011.11.029.

YESIL, *Biometrics*. In: MITCHAM, C. (Ed.). *Encyclopedia of science and technology ethics*. Gale, Farmington: Thomson, 2005. v. 4.

Paola Andrea Paz Karaman - Maestría en Biociencias y Derecho, Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia; formada en Derecho, Universidad de San Buenaventura. Investigadora en el proyecto sobre protección del sujeto de investigación en ensayos clínicos de enfermedades raras, Faculdade de Saúde Pública, Universidade de São Paulo. São Paulo/SP, Brasil. E-mail: pazpao@gmail.com.