

Marco de actuación para el uso compartido responsable de datos genómicos y relativos a la salud

(Note for translations: English is the official version of the Framework. Inglés es la versión oficial.)

Traducción: Pilar Nicolás (Universidad del País Vasco) & Sergio Romeo Malanda (Universidad de las Palmas de Gran Canaria)

Validación: Rosario Isasi (Centro de Genómica y Políticas, Universidad de McGill)

Preámbulo

El uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud con fines de investigación biomédica tiene una enorme importancia para garantizar un progreso continuado en nuestro conocimiento sobre la salud y el bienestar humanos. Los retos que plantea la colaboración internacional en investigación requieren de un marco de actuación principalista, pero a la vez práctico, que reúna a reguladores, financiadores, asociaciones de pacientes, informáticos, industria, editoriales y consorcios de investigación, para compartir unos principios fundamentales relativos al uso compartido de datos. Este marco de actuación facilitará una conducta de investigación responsable.

Este marco de actuación se ha elaborado bajo los auspicios de la Alianza Global para la Genómica y la Salud¹. Su misión es acelerar el progreso en el ámbito de la salud humana ayudando a establecer un marco de actuación común de enfoques armonizados para posibilitar un uso compartido responsable y eficaz de datos clínicos y genómicos, así como para catalizar proyectos de uso compartido de datos que impulsen y demuestren el valor del uso compartido de datos.

Este marco de actuación proporciona una guía para el uso compartido responsable de datos genómicos y relativos a la salud, incluidos los datos de salud personales y otro tipo de datos que pueden tener capacidad predictiva en relación con la salud. Está inspirado especialmente en el artículo 27 de la Declaración Universal de los Derechos Humanos de 1948. El artículo 27 garantiza el derecho de toda persona "*a participar en el progreso científico y en los*

¹ Global Alliance for Genomics and Health, GA4GH en sus siglas en inglés (Nota de los traductores).

beneficios que de él resulten" (incluyendo el derecho a participar libremente en la investigación científica responsable), y al mismo tiempo *"a la protección de los intereses morales y materiales que le correspondan por razón de las producciones científicas.... de que sea autora"* (como se expone en el Anexo 1, existen otros muchos convenios internacionales y leyes nacionales, reglamentos, códigos y políticas de actuación que también orientan hacia un comportamiento responsable en el uso compartido de datos).

Este marco de actuación se basa en los derechos humanos a la privacidad, a la no discriminación y a la buena fe procesal. Al mismo tiempo, considera que todos los derechos humanos son relevantes, complementarios y están interrelacionados, en tanto que todos ellos se fundamentan en el respeto a la dignidad humana. Dado que la ciencia únicamente puede avanzar si cuenta con un amplio apoyo social, el respeto a todas las personas es la clave principal de la que se derivan todos los demás principios. En particular, este marco de actuación establece un conjunto de principios fundamentales para una conducta de investigación responsable y para la supervisión de los sistemas de gestión de datos de investigación respecto del uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud. El marco de actuación interpreta que el derecho de todas las personas a participar en los beneficios del progreso científico y sus aplicaciones supone la existencia de el deber para los generadores y usuarios de datos de llevar a cabo investigaciones científicas de una manera responsable y de acceder a datos genómicos y relativos a la salud y compartirlos a lo largo de todo el proceso de investigación traslacional, desde la investigación básica hasta las aplicaciones prácticas. El marco de actuación también reconoce los derechos de los generadores y usuarios de datos a ser reconocidos por sus contribuciones a la investigación, manteniendo el debido equilibrio con los derechos de aquellos que donan sus datos. Además de estar basado en el derecho de todos los ciudadanos de todos los países a participar en los beneficios de los avances de la ciencia, y en el derecho al reconocimiento de la autoría de los científicos, el marco también reafirma el derecho a la libertad de investigación científica.

El valor de este marco de actuación es que: ofrece una dimensión política y legal que va más allá de los fundamentos morales de la bioética, y proporciona un marco de gobernanza más sólido para el uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud; se dirige a grupos y a instituciones, no sólo a individuos; hace hincapié en el progresivo cumplimiento de deberes; e insta la acción de los gobiernos, la industria, los financiadores, los editores y los

investigadores para crear un entorno internacional para el uso compartido responsable de datos.

Este marco de actuación será desarrollado por Políticas (Anexo 2) sobre cuestiones específicas, tales como la gobernanza ética, el consentimiento, la privacidad y la seguridad. Tanto el marco de actuación como sus protocolos adicionales deberán ser aplicados en proyectos de todo el mundo (tanto si están “inspirados” por la Alianza Global como si no), de tal manera que se conviertan en instrumentos que los órganos autorizadores competentes, reconocidos en cada jurisdicción, tomarán o utilizarán como guía de referencia. Reconociendo la diversidad de enfoques éticos y legales y siendo receptivos a otras nuevas cuestiones que puedan surgir, tanto este marco de actuación como sus Políticas pretenden constituirse en punto de referencia para una discusión más amplia.

I. Objeto e interpretación

1. Objeto. El objeto de este marco de actuación es proporcionar un marco principalista y práctico para el uso compartido responsable de datos genómicos y relativos a la salud. Sus principales objetivos son:

- i. Proteger y promover el bienestar, los derechos y los intereses de los individuos de todo el mundo en el uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud, especialmente los de aquellos que proporcionan sus datos para la investigación biomédica;
- ii. Complementar las leyes y regulaciones sobre privacidad y protección de datos personales, así como los protocolos y códigos de conducta para la gobernanza ética de la investigación;
- iii. Promover el uso compartido responsable de datos y la supervisión de los sistemas de gestión de datos de investigación;
- iv. Establecer un marco para aumentar el uso compartido de datos, la colaboración y la buena gobernanza a nivel internacional;

v. Servir como un instrumento dinámico que pueda responder a los futuros desarrollos de la ciencia, la tecnología y las prácticas de uso compartido de datos genómicos y correlativos a la salud;

vi. Servir como herramienta para evaluar la investigación responsable por parte de los comités de ética de la investigación y los comités de acceso a datos;

vii. Proporcionar principios generales que sean respetados cuando se desarrollen instrumentos jurídicamente vinculantes, tales como los acuerdos de acceso a datos.

2. Interpretación. Sin atribuirle ninguna relevancia jurídica, este marco de actuación debería interpretarse de buena fe y entenderse como un todo. Los principios fundamentales y los elementos esenciales deben contemplarse como complementarios e interrelacionados entre sí, y según sea apropiado y relevante en los distintos contextos, países y culturas. Este marco de actuación se verá respaldado por Políticas que guíen la actuación en ámbitos concretos tales como, sin ánimo de exhaustividad, la gobernanza ética, la privacidad y seguridad, y el consentimiento. Al objeto de este marco de actuación, “uso compartido de datos” incluye la transferencia de datos o el intercambio de datos tanto entre usuarios de los datos, como cuando los datos han sido puestos a disposición de investigadores secundarios, bien de forma pública, bien bajo condiciones de acceso específicas.

II. Ámbito de aplicación

Este marco de actuación está dirigido a todas las entidades o individuos que proporcionen, almacenen, accedan, gestionen o, de cualquier otra forma, usen datos genómicos y relativos a la salud, incluyendo a los donantes, los usuarios y los generadores de datos. Sin ánimo de exhaustividad, esto incluye a los investigadores, participantes en investigaciones y agrupaciones de pacientes, editores, agencias financiadoras de investigaciones, autoridades de protección de datos, hospitales, comités de ética de la investigación, industria, ministerios de salud y organizaciones de salud pública.

III. Principios fundamentales

Los principios fundamentales de este marco de actuación orientan el uso compartido responsable de los datos genómicos y relativos a la salud. También facilitan el cumplimiento de las obligaciones y la normativa establecidas por la legislación y las políticas nacionales e internacionales.

Principios fundamentales para el uso compartido responsable de los datos genómicos y relativos a la salud

- **Respetar a los individuos, las familias y las comunidades**
- **Fomentar la investigación y el conocimiento científico**
- **Promover la Salud, el bienestar y la distribución equitativa de los beneficios**
- **Fomentar la confianza, la integridad y la reciprocidad**

IV. Elementos esenciales del uso compartido responsable de datos

Constituye buena práctica que todos aquellos sujetos involucrados en el uso compartido responsable de datos genómicos y relativos a la salud adopten elementos esenciales para el uso compartido responsable de datos. Los siguientes elementos esenciales del marco de actuación ayudan a la interpretación de los principios básicos a los individuos y organizaciones involucrados en el uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud. Estos elementos esenciales deberían interpretarse de manera proporcionada reconociendo los diferentes niveles de riesgo y las prácticas culturales de la comunidad. **Este marco de actuación se aplica a los datos cuyo uso ha sido consentido por los donantes (o sus representantes legales), y/o autorizado por parte de los organismos o instituciones competentes de acuerdo con la legislación nacional e internacional, los principios éticos generales y los estándares de buenas prácticas que respetan el establecimiento de limitaciones en los usos secundarios.** La adhesión al marco de actuación no impide el desarrollo de guías particulares a través de políticas dirigidas a poblaciones (p. ej., niños) o cuestiones específicas (p. ej., gobernanza ética, privacidad y seguridad, y consentimiento).

Elementos esenciales del uso compartido responsable de datos

Transparencia

- Elaborar información accesible y clara sobre los objetivos, procesos, procedimientos y marcos de gobernanza para el uso compartido de datos. Esta información debería ser presentada de tal manera que sea entendible y accesible en formatos tanto digital como no digital.
- Proporcionar información clara sobre el objetivo, la obtención, el uso y el intercambio de datos genómicos y relativos a la salud que incluya, sin ánimo de exhaustividad: la transferencia de datos a terceros; la transferencia internacional de datos; las condiciones de acceso; la duración del almacenamiento de los datos; la identificabilidad de los individuos y los datos y los límites para el anonimato o la confidencialidad de los datos; la comunicación de los resultados a los individuos y/o a los grupos; vigilancia de los usos secundarios de los datos; la implicación de las organizaciones comerciales; las reclamaciones de propiedad; y los procedimientos para poner fin al uso compartido de datos.
- Implementar procedimientos para resolver de una manera justa y equitativa las solicitudes de acceso y/o intercambio de datos.

Rendición de cuentas

- Poner en marcha sistemas para el uso compartido de datos que respeten lo establecido en este marco de actuación.
- Controlar la cadena de acceso y/o intercambio de los datos hasta su origen.
- Desarrollar procedimientos para identificar y gestionar conflictos de interés.
- Implementar mecanismos para gestionar quejas relativas al mal uso de los datos; para identificar, comunicar y gestionar incumplimientos; y para establecer sanciones apropiadas.

Compromiso de la sociedad

- Desarrollar mecanismos para posibilitar que los ciudadanos realicen contribuciones significativas a la investigación biomédica y participen en la discusión acerca de cómo estas contribuciones pueden ser tomadas en consideración.
- Facilitar la discusión sobre las amplias implicaciones sociales del uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud entre todos los sujetos concernidos, especialmente los ciudadanos.

Seguridad y calidad de los datos

- Almacenar y procesar los datos obtenidos, usados y cedidos de una manera rigurosa, verificable, objetiva, proporcionada y actualizada, a fin de mejorar su interoperatividad y repetibilidad, preservando la posibilidad de su búsqueda y su integridad a largo plazo.
- Asegurar la existencia de métodos de retroalimentación sobre la utilidad, la calidad, la seguridad y la exactitud de los datos y de los comentarios que los acompañan, con el fin de mejorar la calidad y la interoperatividad, así como la reutilización por otros.
- Establecer medidas de seguridad proporcionadas que reduzcan el riesgo de un acceso no autorizado, la pérdida de los datos y su uso indebido.
- Entender las cuestiones referentes a las solicitudes legales de datos basadas en actuaciones policiales, salud pública o asuntos de seguridad nacional.

Privacidad, protección de datos y confidencialidad

- Respetar la normativa que resulte aplicable sobre privacidad y protección de datos en todas las etapas del uso compartido de los datos y ser capaz de ofrecer garantías a los ciudadanos de que la confidencialidad y la privacidad están protegidas de forma apropiada cuando los datos son obtenidos, almacenados, procesados y cedidos. La protección de la

privacidad y la protección de datos debe ser proporcional a la naturaleza y el uso de tales datos, teniendo en cuenta si se trata de datos identificables, codificados o anonimizados.

- Renunciar a todo intento de reidentificar datos anonimizados a menos que esté expresamente permitido por la Ley.

Análisis de riesgos y beneficios

- Considerar de una manera realista los daños y los beneficios del uso compartido de datos sobre y con individuos, familias y comunidades, incluyendo los costes de oportunidad asociados tanto al uso compartido de datos como a su no uso. Los beneficios potenciales realistas pueden incluir el desarrollo de nuevos conocimientos y aplicaciones científicas, el aumento de la eficiencia, la reproducibilidad y seguridad de los proyectos o procedimientos de investigación, y la toma de decisiones mejor informadas en la asistencia sanitaria. Los perjuicios potenciales realistas pueden incluir la invasión de la privacidad o la vulneración de la confidencialidad y conclusiones inválidas sobre proyectos de investigación.

- Llevar a cabo el uso compartido de datos minimizando daños y maximizando beneficios, no solamente con respecto a aquéllos que aportan los datos, sino también a la sociedad y a los sistemas de salud en su conjunto, muy especialmente cuando los datos se refieren a personas desfavorecidas. Puede ser que los beneficios derivados del uso compartido de datos no sean distribuidos uniformemente en todas las comunidades del mundo, dependiendo, por ejemplo, de la utilidad de los datos en un contexto específico, de las prioridades nacionales o de la preocupación de una comunidad determinada respecto de la salud y de su concepto de bienestar.

- Llevar a cabo una evaluación proporcionada de los beneficios y los riesgos en el uso compartido de datos, que sea supervisada periódicamente de acuerdo con una previsión razonable de dichos daños y beneficios. Dicha evaluación puede también incorporar mecanismos para detectar daños sobrevenidos en el caso de que estos se lleguen a materializar, así como también ayudar a la adopción de futuras políticas de actuación.

Reconocimiento y atribución de autoría

- Diseñar sistemas de uso compartido de datos con vistas al reconocimiento y la atribución de autoría que sean significativos y apropiados para el medio o disciplina de que se trate y que proporcionen el debido mérito y reconocimiento a todos los que contribuyeron a los resultados.
- Extender el reconocimiento y la atribución de autoría tanto a los propósitos primarios como, en su caso, a los usos y aplicaciones secundarios. Todas las partes deben actuar de buena fe para asegurar que se mantenga, si ello resulta procedente, la conexión con las fuentes originales de los datos, en la medida en que la ley lo permita.

Sostenibilidad

- Asegurar, si resulta procedente, la sostenibilidad para usos futuros de los datos generados, tanto mediante el archivo y el uso de sistemas de identificación y recuperación de datos apropiados, como mediante una evaluación crítica de los mecanismos y sistemas usados para el uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud.

Educación y formación

- Dedicar recursos educativos y formativos para fomentar el uso compartido de datos y la gestión de datos, así como para mejorar la calidad e integridad de los datos de forma continuada. Los recursos educativos y formativos también deben destinarse a promover y mantener buenos registros sobre los efectos y el impacto del uso compartido de datos, a fomentar la concienciación sobre las prioridades sanitarias nacionales y la distribución de servicios sanitarios; a la formación y al establecimiento de infraestructuras para el uso compartido de datos en los países; y a trabajar para conseguir evidencias respecto de las ventajas y potenciales limitaciones del uso compartido de datos.

Accesibilidad y Difusión

- Hacer esfuerzos razonables para maximizar la accesibilidad a los datos para investigación a través de un uso compartido legal y proporcionado.

- Promover las relaciones de colaboración y el uso compartido de datos que puedan generar el máximo beneficio, así como la armonización de los procedimientos de depósito, gestión y acceso, así como del uso como medio para promover la accesibilidad.

- Plantearse como objetivo que los datos y los resultados de la investigación estén ampliamente disponibles, tanto a través de la publicación como de la difusión digital, y tanto si son positivos, como negativo o no concluyentes, dependiendo de la naturaleza y uso de los datos. La difusión de los datos y los resultados de la investigación debe llevarse a cabo de tal manera que, por un lado, promueva la colaboración científica, la reproducibilidad y un acceso amplio a los datos; pero al mismo tiempo reduzca los obstáculos para el uso compartido de datos, minimizando los daños y maximizando los beneficios para los individuos, las familias y las comunidades.

V. Modos de implementación y enmiendas

1. Este marco de actuación debería ser adoptado por organizaciones y entidades involucradas en el uso compartido de datos genómicos y relativos a la salud. Las organizaciones y entidades que se adhieran a este marco de actuación deberían adoptar todas las medidas que resulten apropiadas y necesarias, bien de carácter legislativo, como contractual, administrativo o de otra índole, para dar efectividad a los Principios fundamentales y a los elementos esenciales establecidos en este marco de actuación, de conformidad con el derecho internacional de los derechos humanos, y deberían promover su implementación adoptando todas las medidas que resulten apropiadas y necesarias para ello.

2. Todas las personas, organizaciones o entidades que se adhieran a este marco de actuación pueden proponer una o varias enmiendas al presente marco de actuación comunicando dichas enmiendas al Grupo de Trabajo de Regulación y Ética de la Alianza Global para la Genómica y Salud (el “GTRE”)². El GTRE dará publicidad a dichas enmiendas para su discusión y posible incorporación a este marco de actuación.

² Regulatory and Ethics Working Group of the Global Alliance for Genomics and Health, REWG en sus siglas en Inglés (Nota de los traductores).

3. El GTRE, en colaboración con organizaciones y comités biomédicos, de defensa de los derechos de los pacientes y de ética y políticas públicas, hará un seguimiento de la adopción de este marco de actuación y de su aplicación a través de Políticas. De igual manera, revisará periódicamente sus previsiones, estará pendiente de los avances en materia de investigación básica y tecnología, así como de los desarrollos éticos y legales, e intentará asegurar que este marco de actuación resulta adecuado para cumplir el objetivo pretendido.

VI. Agradecimientos

Este *marco de actuación para el uso compartido responsable de datos genómicos y relativos a la salud* es el resultado del trabajo de numerosas personas y comités. Desarrollado bajo los auspicios de la Alianza Global para la Genómica y Salud, el marco de actuación fue inicialmente preparado por un comité internacional (Grupo de Trabajo de Regulación y Ética), que representa a un amplio sector de la bioética, la genómica y las comunidades clínicas. Se ha contado con la colaboración de individuos, así como de organizaciones biomédicas, de defensa de los derechos de los pacientes, de ética y de Derecho y políticas públicas, comités y proyectos de todas las regiones del mundo. Entre ellos, y sin ánimo de exhaustividad, pueden mencionarse los siguientes:

- [Biobank Standardisation and Harmonisation for Research Excellence project](#) (BioSHaRE);
- [Centre for Law and Genetics](#) (University of Tasmania);
- [Centre of Genomics and Policy](#) (McGill University);
- [ELSI 2.0](#);
- [H3Africa](#);
- [Health Research Authority](#) (UK);
- [HeLEX](#) (University of Oxford);
- [Human Variome Project](#) (HVP);
- [INSERM](#);
- [International Cancer Genome Consortium](#) (ICGC);
- [International Rare Disease Research Consortium](#) (IRDiRC);
- [International Society for Biological and Environmental Repositories](#) (ISBER);
- [Personal Genome Project](#) (USA);
- [Personalised Risk Stratification for Prevention and Early detection of breast cancer project](#) (PERSPECTIVE);
- [PHG Foundation](#) (UK);
- [Public Population Project in Genomics and Society-International Policy interoperability and data Access Clearinghouse](#) (P3G-IPAC); y
- [Otros grupos de trabajo](#) de la Alianza Global para la Genómica y Grupos de Trabajo de Salud, y equipos de trabajo.

Anexo 1

Instrumentos básicos de derechos humanos

- * Declaración Universal de los Derechos Humanos (ONU 1948) (Artículo 27)
- * Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (ONU 1966) (Artículo 15)

Códigos éticos y legales y Protocolos relativos al uso compartido de datos

- Constitución de la Organización Mundial de la Salud (OMS 1946)
- Principios de Bermudas sobre secuenciación del genoma humano (1996)
- Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos (UNESCO 1997)
- Convención de Derechos Humanos y Biomedicina (Consejo de Europa 1997)
- Declaración sobre muestra de ADN: control y acceso (HUGO 1998)
- Declaración sobre bases de datos genómicas humanas (Comité de Ética del HUGO 2002)
- Declaración sobre las consideraciones éticas de las bases de datos de salud (AMM 2002)
- Pautas éticas internacionales para la investigación biomédica en seres humanos (CIOMS, OMS 2002)
- Iniciativa de Budapest para el acceso abierto (2002)
- Uso compartido de datos de proyectos de investigación biológicos a gran escala: un sistema de responsabilidad tripartita (Declaración de Fort Lauderdale, 2003)
- Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos (UNESCO, CIB 2003)
- Sociedad Europea de Genética Humana: almacenamiento de datos y bancos de ADN con fines de investigación biomédica (SEGH 2003)
- Declaración Internacional sobre Bioética y Derechos Humanos (UNESCO 2005)
- Protocolo Adicional de la Convención de Derechos Humanos y Biomedicina en relación a la Investigación Biomédica (Consejo de Europa 2005)
- Recomendación Rec (2006) 4 del Comité de Ministros a los Estados Miembros, sobre investigación con material biológico de origen humano (Consejo de Europa 2006)
- Principios y directrices de la OCDE sobre el acceso a los datos de la investigación financiada con fondos públicos (OCDE 2007)
- Pautas éticas internacionales para estudios epidemiológicos (CIOMS, OMS 2008)
- Recomendaciones de la cumbre internacional de 2008 sobre divulgación de datos proteómicos y políticas de uso compartido (Principios de Amsterdam, 2008)
- Directrices para los biobancos humanos y las bases de datos de investigación genéticas (OCDE 2008. 2009)
- Declaración de Toronto sobre uso compartido de datos en prepublicación (2009)
- Declaración conjunta de financiadores de investigación médica (2011)
- Buenas prácticas para biorepositorios: obtención, almacenamiento, recuperación y distribución de materiales biológicos para investigación ISBER 2012)
- Conducta responsable en la iniciativa de investigación global: un informe sobre políticas de actuación (InterAcademy Council 2012)
- Declaración de Helsinki (AMM 2013)
- Directrices sobre la protección de la privacidad y flujos transfronterizos de datos personales (OCDE 2013)

Anexo 2

Alianza Global para la Genómica y la Salud (GA4GH):

Propuesta de formato para las Políticas

Modelo de Preámbulo: El Marco de actuación de la GA4GH está basado en Principios y en Elementos esenciales, y se desarrolla a través de **Políticas** sobre cuestiones específicas. Estas políticas pueden llegar a constituir los instrumentos y parámetros que las instituciones aprobadas, reconocidas en diferentes jurisdicciones, se refieran como directrices de actuación. Estas Políticas pueden ayudar a las instituciones a mejorar o adoptar buenas prácticas para un uso compartido responsable de los datos y para sus procedimientos de gobernanza. Reconociendo la diversidad de enfoques legales y éticos, y siendo receptivos a cuestiones emergentes; tanto el Marco de Actuación como sus Políticas están destinados a proporcionar liderazgo en estas cuestiones.

Contexto y antecedentes: descripción de los temas y ámbito.

Modos de implementación y enmiendas

Principios Normativos específicos relevantes a un tema: e.j. privacidad / seguridad, consentimiento, ética y gobernanza

Directrices de procedimiento

Agradecimientos