

## **POSICIÓ DEL COMB SOBRE "ASPECTES ÈTICS DE LA UTILITZACIÓ DE PROVES GENÈTIQUES"**

La seqüenciació del genoma humà ha constituït un progrés mèdic molt considerable, i ha permès identificar alteracions genètiques associades a l'aparició de determinades malalties o que es comporten com a factors de risc d'alguns processos patològics. Les proves genètiques, tant amb finalitats diagnòstiques com predictives d'una malaltia, plantegen problemes ètics que es poden derivar del coneixement dels resultats; la vulneració del dret a la intimitat i algun tipus de discriminació laboral o social, particularment en el cas que les proves genètiques siguin sol·licitades per una companyia d'assegurances, abans de contractar una pòlissa de vida o d'un altre tipus, o pels departaments de recursos humans d'una empresa abans de contractar personal. Els cribatges poblacionals fets amb finalitat de recerca també poden ser causa de violació dels drets fonamentals de la persona si no es compleixen estrictament els principis ètics pertinents.

El COMB recorda a tots els seus membres l'obligació de respectar els principis ètics en l'ús de les proves genètiques, per la qual cosa estableix les recomanacions següents:

- 1.** Els tests genètics no han de ser efectuats amb finalitats no mèdiques. Els metges que treballen per companyies d'assegurances no podran exigir als clients que vulguin subscriure una pòlissa que es facin proves genètiques ni podran reclamar els resultats de les proves que ja haguessin estat efectuades amb anterioritat. D'aquesta manera, s'evitarà que es puguin crear grups de població discriminats pel fet que tenen un risc potencial de patir determinades malalties i que mai no podrien contractar una assegurança de vida o de salut.
- 2.** Els serveis de contractació laboral no poden sol·licitar els resultats de proves genètiques abans d'efectuar un contracte, per evitar que fossin exclosos els candidats que tinguessin genèticament propensió a desenvolupar alguna malaltia genètica. No obstant això, en els treballadors ja contractats sí que es poden efectuar proves genètiques, sempre amb el seu consentiment, si estiguessin justificades per evitar un risc de dany greu i específic als propis treballadors en el cas que les proves a fer permetessin detectar un factor de predisposició a patir una malaltia concreta sota l'acció d'uns determinats factors ambientals.

3. Quan un metge cregui convenient sol·licitar una prova genètica a un pacient haurà d'informar-lo de la utilitat que el resultat que s'obtingui podrà representar per a la seva salut o la de la seva família, així com la sensibilitat, especificitat i valor predictiu de la prova, i també de com garantir-li la confidencialitat. Si el metge no té suficients coneixements per poder donar ell mateix els consells mèdics o genètics que se'n derivin, ha d'adreçar el pacient a un centre o servei especialitzat però mai ha de renunciar a donar el suport psicològic que al pacient li convingui.
4. Els metges només poden facilitar informació dels resultats de les proves genètiques a la o les persones pròximes als familiars d'un pacient a qui se li hagin efectuat en els supòsits següents: quan la revelació dels resultats pot prevenir un perjudici irreversible a una tercera persona, i quan no s'ha aconseguit que sigui el mateix malalt que comuniqui aquesta informació.
5. Els metges dels centres (serveis o laboratoris) on s'efectuïn proves genètiques hauran de tenir cura que s'apliquin els procediments que garanteixen la confidencialitat dels resultats.
6. Els cribatges poblacionals en el marc d'estudis epidemiològics només es poden fer si han estat autoritzats pels comitès d'ètica dels hospitals o per una comissió equivalent en organitzacions o institucions no hospitalàries, per la qual cosa és indispensable que s'hagin precisat els propòsits de l'estudi, el procediment a seguir, els riscos i els beneficis dels possibles resultats i les opcions a prendre amb relació a cada tipus de resultat.
7. S'ha de garantir que, en els estudis poblacionals fets per identificar persones asimptomàtiques que tenen o poden tenir un risc augmentat de patir una determinada malaltia, la participació dels candidats ha de ser totalment voluntària i informada, llevat dels casos de cribatges neonatals on el diagnòstic precoç pot prevenir o millorar de forma notable l'evolució de la malaltia. Tant en una com en una altra situació, el cribatge ha de ser gratuït i els resultats de les proves han de ser comunicats amb rapidesa quan se'n pot derivar, del seu coneixement, alguna actuació mèdica.
8. En les investigacions genètiques la discreció és fonamental donat que potser no és o serà el pacient l'únic patidor de la malaltia, sinó que moltes vegades es tracta d'anomalies familiars que afecten a altres membres. La discreció ha d'arribar fins a l'extrem que fins i tot el fet que la prova hagi estat realitzada haurà de mantenir-se en secret.

Aquestes recomanacions revisades per la Comissió de Deontologia del Consell de Col·legis de Metges de Catalunya, s'han basat en l'informe preparat per una Comissió d'experts en Genètica Mèdica del COMB formada pels doctors F. Ballesta, J. Egozcue, X. Estivill, P. Gallano, L. Pérez Jurado, i E. Sarret.

Gener 2002