

doi: <https://doi.org/10.18359/rlbi.5196>



Privacidad y confidencialidad de los datos genéticos y genómicos de uso diagnóstico en Colombia. Legislación comparada con Australia*

María Lucía Agudelo Motta^a ■ Daniel Francisco Osorio Ortega^b ■
Adriana Carolina Rubio Roa^c ■ Orietta Ivonne Beltrán^d

Resumen: La información genética y genómica requiere regulaciones estrictas para su manejo adecuado con el fin de evitar la divulgación inapropiada y la discriminación secundaria, pues tiene una relación directa con los derechos fundamentales y los principios bioéticos. De ahí la necesidad de evaluar la regulación colombiana existente, por lo que se realizó una revisión sistemática de la literatura en bases de datos del 2000 al 2020, sitios web del Congreso de la República de Colombia, la Comisión de Reforma de la Ley Australiana y la Corte Constitucional de Colombia, para identificar

* Artículo de investigación

a Médica egresada de la Facultad de Medicina, Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Miembro activo del grupo investigativo BioGenEtica & BioDerecho de la Facultad de Medicina Universidad Militar Nueva Granada.

Correo: est.maria.agudelo@unimilitar.edu.co

ORCID <https://orcid.org/0000-0001-7037-9608>

b Médico egresado de la Facultad de Medicina, Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Miembro activo del grupo investigativo BioGenEtica & BioDerecho de la Facultad de Medicina Universidad Militar Nueva Granada. Médico de Servicio Social Obligatorio en la ESE Hospital María Angelines de Puerto Leguizamo, Putumayo.

Correo: est.daniel.osorio@unimilitar.edu.co

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9938-650X>

c Médica egresada de la Facultad de Medicina, Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Miembro activo del grupo investigativo BioGenEtica & BioDerecho de la Facultad de Medicina Universidad Militar Nueva Granada. Médica del Centro Médico Cafam Floresta.

Correo: est.adriana.rubio@unimilitar.edu.co

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1345-8494>

d Médica genetista egresada de la Universidad Nacional de Colombia, docente adscrita de genética humana, Facultad de Medicina Universidad Militar Nueva Granada. Líder del grupo investigativo BioGenEtica & BioDerecho de la Facultad de Medicina Universidad Militar Nueva Granada.

Correo: orietta.beltran@unimilitar.edu.co

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7713-6470>

las falencias y los aciertos en la jurisprudencia actual del manejo, el control y la accesibilidad de la población colombiana a las pruebas e información genética. Se toma como referente Australia para comprender y plantear mejoras. Se encontró que en Colombia la información genética se cataloga como sensible (Sentencia C-334-10) con regulaciones inespecíficas sin norma legislativa. En contraste, Australia dispone de directrices bioéticas específicas, penalización y protocolos que abarcan las implicaciones individuales y colectivas descritas en el Privacy Legislation Amendment Act del 2006. Es necesario que en Colombia se cree una regulación jurídica específica para la información genética y genómica con énfasis en pautas de uso sobre la privacidad, la divulgación y la no discriminación.

Palabras clave: genoma humano; información genética, privacidad; confidencialidad

Fecha de recepción: 01/09/2020

Fecha de aceptación: 19/10/2021

Disponible en línea: 21/06/2022

Cómo citar: Agudelo Motta ML, Osorio Ortega DF, Rubio Roa AC, Beltrán Casas OI. Privacidad y confidencialidad de los datos genéticos y genómicos de uso diagnóstico en Colombia: Legislación comparada con Australia. *Rev. latinoam. bioet* [Internet]. 21 de junio de 2022 [citado 21 de junio de 2022];22(1):29-44. Disponible en: <https://revistas.unimilitar.edu.co/index.php/rbi/article/view/5196>

Privacy and Confidentiality of Genetic and Genomic Data for Diagnostic Use in Colombia. Legislation Compared to Australia

Abstract: Genetic and genomic information requires strict regulations for its proper handling in order to avoid inappropriate disclosure and secondary discrimination, since it is directly related to fundamental rights and bioethical principles. Hence the need to evaluate the existing Colombian regulation, for which a systematic review of the literature was carried out on databases from 2000 to 2020, websites of the Congress of the Republic of Colombia, the Australian Law Reform Commission and the Constitutional Court of Colombia, to identify the shortcomings and the successes in the current jurisprudence of the management, control and accessibility of the Colombian population to tests and genetic information. Australia is taken as a reference to understand and propose improvements. It was found that in Colombia genetic information is classified as sensitive (Sentence C-334-10) with non-specific regulations without legislative norm. In contrast, Australia has specific bioethical guidelines, criminalization and protocols that cover the individual and collective implications described in the Privacy Legislation Amendment Act of 2006. It is necessary that a specific legal regulation be created for genetic and genomic information with emphasis on usage guidelines on privacy, disclosure and non-discrimination in Colombia.

Keywords: Human genome; Genetic information; Privacy; Confidentiality

Privacidade e confidencialidade de dados genéticos e genômicos para uso diagnóstico na Colômbia. Legislação em comparação com a Austrália

Resumo: As informações genéticas e genômicas requerem regulamentações rígidas para o seu correto manuseio, a fim de evitar a divulgação inadequada e a discriminação secundária, pois está

diretamente relacionada aos direitos fundamentais e aos princípios bioéticos. Daí a necessidade de avaliar a regulamentação colombiana existente, para a qual foi realizada uma revisão sistemática da literatura em bancos de dados de 2000 a 2020, sites do Congresso da República da Colômbia, da Comissão Australiana de Reforma da Lei e do Tribunal Constitucional da Colômbia, identificar as deficiências e os sucessos na jurisprudência atual da gestão, controle e acessibilidade da população colombiana a testes e informação genética. A Austrália é tomada como referência para entender e propor melhorias. Constatou-se que na Colômbia a informação genética é classificada como sensível (Sentença C-334-10) com regulamentações não específicas sem norma legislativa. Por outro lado, a Austrália possui diretrizes bioéticas específicas, criminalização e protocolos que abrangem as implicações individuais e coletivas descritas na Lei de Emenda à Legislação de Privacidade de 2006. É necessário que na Colômbia seja criada uma regulamentação legal específica para informações genéticas e genômicas com ênfase no uso diretrizes sobre privacidade, divulgação e não discriminação.

Palavras-chave: genoma humano; Informação genética; privacidade; confidencialidade

Introducción

El estudio de la información genética se ha convertido en una parte importante de la vida cotidiana debido a su estrecha relación con la supervivencia del ser humano y a que su patrón de transmisión de generación en generación de manera ininterrumpida la convierte en la herramienta más factible para mejorar la existencia de las generaciones futuras [1, 2]. Lo anterior hace que las pruebas genéticas se utilicen de forma universal con diferentes fines, tales como obtener información de salud diagnóstica o predictiva y de orientación terapéutica (por ejemplo, tratamientos contra el cáncer), ayudar a comprender la ascendencia de las personas y la filiación biológica (parentalidad, reunificación familiar), dilucidar los conceptos de migración humana prehistórica y esclarecer diferentes hechos en investigaciones penales [3].

Durante el transcurrir del tiempo, la palabra privacidad ha tenido una amplia discusión lingüística por su disyuntiva morfológica, como señala Díaz [4], surgida del latín *privātus*, del inglés *privacy* y del francés *privacité*, al no seguir las reglas de construcción morfológica clásicas del lenguaje y cuyo significado puede estar cubierto por otros sinónimos como vida privada, siendo así que se tiende a no emplear esta palabra en muchos ámbitos académicos. Por el contrario, en el ámbito jurídico es un término ampliamente usado, probablemente por la definición que brinda la RAE [5]: “Ámbito de la vida privada que se tiene derecho a proteger de cualquier intromisión.” Así, privacidad se define como una cualidad personal o de los datos personales que no debe ser conocida por el público en general. Ahora bien, el término confidencialidad, que se origina del latín *confidentia* [6], es la garantía de que estos datos privados no serán divulgados a terceros, implicando la necesidad de mantenerlos bajo reserva [4]. En este orden de ideas, la privacidad se garantiza por la confidencialidad y en el contexto de la información genética son términos inherentes a esta, ya que la información genética consta de datos privados que no deben ser conocidos por terceros sin previa autorización y esto se garantiza mediante las medidas de confidencialidad adecuadas.

Frente a todas estas prácticas médicas y biotecnológicas innovadoras se creó la bioética en la década de 1970; se constituyó como la disciplina que estudia los problemas éticos que surgen a partir del estudio y el desarrollo de las ciencias biomédicas y su relación con la toma de decisiones, dependiendo del contexto cultural y social [7, 8]. Todo esto, debido a que el concepto de bioética se encuentra orientado al bien social del ser humano, de otros seres vivos y del medio ambiente, fundamentado en el desarrollo y la supervivencia global con la búsqueda de la racionalidad, la lógica y la igualdad frente a la aplicación, el poder y la eficacia de la biomedicina, por medio del estudio de la relación entre ciencia-conciencia (ciencia razonada), libertad-cautela (hacer con previsión) y desarrollo-protección (avance con resguardo) [9-12]. De esta forma, se cumple con el principio básico de la medicina *primum non cere* descrito por el médico griego, mejor conocido como el padre de la Medicina, Hipócrates [13].

No obstante, la marcada evolución en las técnicas de análisis e interpretación en el estudio del genoma humano ha generado, de forma continua, discusiones vigorosas sobre cómo manejar esta información debido a que la genética, tanto clínica como investigativa, lleva consigo numerosas implicaciones legales, principalmente relacionadas con los subproductos que resultan a partir de su análisis. Por tanto, se han planteado consideraciones acerca de la privacidad de los datos genéticos a nivel legal, con el fin de prevenir la discriminación y de brindar las condiciones de asesoramiento adecuado para el diagnóstico y el tratamiento, como en cuestiones de comercialización, patentes, biobancos y la manipulación genética inadecuada o las mutaciones ilegales de la línea germinal [5, 6, 14].

Dado lo anterior, en la siguiente década surge una rama del derecho enmarcada bajo la visión de consideraciones bioéticas, cuya finalidad es establecer las reglas básicas del ser humano en armonía con el desarrollo científico de manera legal, surgiendo el bioderecho [15]. El neologismo bioderecho hace referencia a un área interdisciplinaria, ya que conjuga el derecho, la medicina, la ciencia y la bioética, basándose en la protección de los derechos humanos, y se constituye en una herramienta

práctica que contribuye a aplicar los derechos y proteger la dignidad del ser humano. Además, se encuentra estrechamente vinculada a la regulación de técnicas eugenésicas, ya que su aplicación va contra la dignidad humana y la desigualdad social, lo que conlleva graves consecuencias éticas y morales [16-18]. De esta forma, se posibilita el estudio integral de cuestiones sociales relacionadas con la salud pública, entendiendo que las circunstancias de cada caso deben explorarse de forma individual [19, 20].

En ese orden de ideas, se consideró imprescindible evaluar la existencia y la calidad de las estrategias actuales que hay en Colombia para la regulación de la información sensible relacionada con el genoma humano, principalmente, debido al surgimiento de nuevas técnicas e innovaciones en el estudio de esta información para fines diagnósticos en el ámbito asistencial [18]. Todo esto hace que el objetivo del presente estudio sea identificar las falencias y los aciertos en la jurisprudencia actual para el manejo, el control y la accesibilidad de la población colombiana a las pruebas y a la información genética en el ámbito clínico. En este estudio tomamos como referente a Australia debido a que, actualmente, es uno de los países más representativos en cuanto a la legislación y los compromisos enfocados en la regulación del manejo de la información genética, cuestión que permite una comunicación oportuna de la información y previene la discriminación [3].

Métodos

Se realizó una búsqueda sistemática de la literatura en las bases de datos ScienceDirect, NEJM y BioethicsLine, así como en los buscadores PubMed, EMBASE Y LILACS, del 2000 al 2020 y en las páginas web de la Comisión de Reforma de la Ley Australiana, de la Corte Constitucional Colombiana y del Congreso de la República de Colombia, con los términos MESH y DESC genoma humano, información genética, privacy and confidentiality, genetic information.

Resultados

Dentro de la normatividad colombiana, se encontraron las Sentencias C-334/10 y T-401/94 de la Corte Constitucional, las Leyes 1408 de 2010 y 1581 de 2012 y los Proyectos de Ley 12 de 2008, 188 de 2005 y 166 de 2003, estos últimos no fueron aprobados por el Congreso Colombiano. Esta legislación se especifica en la lista a continuación, especificando si se consultó en la página web de la Corte Constitucional o del Senado de Colombia.

Legislación vigente y proyectos de Ley en Colombia relacionados con el manejo de la información sensible y la información genética

Legislación en Colombia

- Sentencia C-334 de 2010 [21].
- Sentencia T-307 de 1999 [21].
- Sentencia T-401 de 1994 [21].
- Proyecto de Ley 166 de 2003: Para la protección y buen uso de la información contenida en el genoma humano y contra la discriminación genética (Archivado - No aprobado) [22].
- Proyecto de Ley 188 de 2005: Por medio de la cual se establece la huella genética como medio de identificación y se dictan otras disposiciones correspondientes para la generación de bancos de datos genéticos (Archivado - No aprobado) [22].
- Proyecto de Ley 12 de 2008: Mediante el cual se crean los bancos de ADN y reglamenta el manejo del ADN (Archivado - No aprobado) [22].
- Ley 23 de 1981: Por la cual se dictan Normas en Materia de Ética Médica [22].
- Ley 1408 de 2010: Por la cual se rinde homenaje a las víctimas del delito de desaparición forzada y se dictan medidas para su localización e identificación [22].
- Ley 1581 de 2012: Por el cual se dictan disposiciones generales para la protección de datos personales [22].

- Código sustantivo del trabajo. 1951. Ministerio de trabajo [22].

En contraste, en Australia se encontraron varias normas como: la Ley de privacidad de 1988, la Ley 14 de 2003, la Ley de privacidad de información y las subsiguientes reformas y regulaciones por parte del Comité Ético Australiano y del Consejo Nacional de Salud e Investigación Médica (NHMRC, National Health and Medical Research Council), las cuales se ilustran en la lista a continuación.

Legislación vigente y proyectos de Ley en Australia relacionados con el manejo de la información sensible y la información genética

Legislación en Australia

- Privacy Legislation Amendment Act del 2006 N°99: Ley a la protección de la privacidad de cierta información de salud y de otro tipo [23].
- National Health Act 1953 [23].
- Documento informativo de 1992: Aspectos éticos de las pruebas genéticas humanas [23, 24].
- Ley de Privacidad de 1988 (Privacy Act 1988): Ley para la protección de la privacidad y de la información personal [23, 25].
- Ley de Registro de Salud de 2012 (My Health Records Act 2012): ley para establecer un sistema público nacional voluntario de información de salud (reforma n.9, vigente desde diciembre de 2019) [23, 25].
- Ley de Privacidad de la información de 2014 (Information Privacy Act 2014): ley de privacidad de los individuos y su balance con los intereses públicos (reforma n.9, vigente desde julio de 2019) [23, 25].
- Normas de Salud Nacional de 2018 (National Health (Privacy) Rules 2018): normas para los actores en salud e indicaciones en el uso de los registros médicos [23, 25].
- Aprobación de modificación de las pautas emitidas en la sección 95 de la Ley de Privacidad de 1988: pautas para el uso y divulgación de la información genética para condiciones serias en relacionados (vigente desde 2014) [23].
- Ley 14 de 2003: Essentially yours: Ley para la protección de la información genética en Australia (reforma legislativa modificada en julio de 2010 ALRC report 96) [26].

En la Tabla 1 se hace una analogía entre la normatividad encontrada para Australia y Colombia, especificando cada uno de los ítems más importantes en la regulación de la información genética.

Tabla 1. Comparación entre la legislación y proyectos de Ley relacionados con el manejo de la información genética en Colombia y Australia

	Australia	Colombia
Información genética	1, 13	2
Casos de divulgación	3, 12	4
Autonomía y beneficencia	5, 15	6
Consentimiento informado	1, 5	6
Asesoría pretest y postest	3, 5	7
Privacidad y confidencialidad	3, 5	6, 8
Prevención de divulgación inadvertida	3, 5	7
Antidiscriminación	1	2, 6, 8, 9, 10
Empleos y aseguradoras	3, 13	6
Educación médica	1	7
Vigilancia y control	1, 14	6, 11

1. Ley 14 de 2003: Essentially yours.
2. Sentencia C-334/10.
3. Documento informativo de 1992.
4. Ley 1581 de 2012.
5. Privacy Legislation Amendment Act 2006 N° 99.
6. Proyecto de Ley 166 del 2003 (Archivado).
7. No se encontró legislación o información al respecto.
8. Proyecto de Ley 12 de 2008 (Archivado).
9. Sentencia T-307/99.
10. Ley 1408 de 2010.
11. Proyecto de Ley 188 de 2005.
12. Aprobación de modificación de las pautas emitidas en la sección 95 de la Ley de Privacidad de 1988.
13. Information Privacy Act 2014.
14. National Health (Privacy) Rules 2014.
15. My Health Records Act 2012.

Discusión

La información genética y genómica ha sido trascendental a través del tiempo, ya que ha permitido dilucidar la organización biológica básica del ser humano. Además, históricamente, ha posibilitado la investigación de la reestructuración o el rediseño de diversos factores en el ser humano, tales como posibles enfermedades, su origen (ya sea parental o étnico), e incluso para algunos se teme que sea

utilizado en aplicaciones no médicas superfluas, como escoger rasgos de belleza o el desarrollo de habilidades [27]. Dicha información, en el ámbito médico, precisa estrictos estándares de privacidad y confidencialidad para su correcto uso, ya que los esfuerzos sustanciales para compartir y hacer que los datos genómicos estén disponibles se encuentran paralelos a los riesgos y desafíos que representa la adecuada utilidad de la información genética. Lo anterior ha generado una amplia investigación sobre las implicaciones legales de la privacidad y la confidencialidad que conlleva el estudio del genoma humano, debido al impacto en la calidad de vida por discriminación y estigmatización, en caso de divulgación inadecuada de la misma [28, 29, 30].

Los anteriores motivos de fondo llevaron a la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos realizada en 1997, a través de la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (Unesco). En esta se conceptuó el genoma humano como patrimonio común de todos los seres humanos y como parte principal de una dignidad humana compartida por todos [30]. Adicionalmente, con el fin de abordar las inquietudes y preocupaciones sobre el potencial uso contrario a la libertad y a los derechos humanos sobre los datos genéticos, en la XXXII Conferencia General de la Unesco realizada en octubre de 2003, se adoptó de manera unánime la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos (DGD, por sus siglas en inglés International Declaration on Human Genetic Data).

La DGD, en su artículo 1, trata de la recopilación, el procesamiento, el uso y el almacenamiento de datos genéticos, proteómicos y muestras biológicas humanas. En el artículo 14 se abordan la privacidad y la confidencialidad de los datos, así como la relevancia de las medidas de precaución que deben tenerse en cuenta para proteger los datos biológicos de las personas; se indica que dicha información no sea divulgada a terceros, en particular a compañías de seguros, empleadores, centros educativos e incluso a la familia, y se aclaran las salvedades que lo justifiquen, tales como la obtención del consentimiento previo, libre, informado y expreso del interesado o motivos de interés público [30]. Con respecto al uso de los datos genéticos en el artículo

5 de la DGD, se especifican cuatro usos principales: el primero corresponde a su utilización en el diagnóstico y la atención médica, que incluye las pruebas de detección y las pruebas predictivas; el segundo uso es en investigación médica y en investigación científica (epidemiológica, antropológica o arqueológica); la tercera utilidad es en medicina forense y en procedimientos civiles y penales, y un cuarto uso aludido como otro propósito compatible con la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos y el derecho internacional de los derechos humanos [30].

A raíz de esto, diferentes países, como Australia, y organizaciones internacionales, como la Organización Mundial de la Salud (OMS), han creado políticas para la regulación y el control de estudios y tamizajes genéticos y para el manejo de la privacidad, respetando los principios bioéticos, como lo son la autonomía y la no maleficencia [31-32].

El análisis comparativo de las normas y políticas existentes para la regulación de la información genética entre Australia y Colombia permite describir la armonía entre el conocimiento científico y la legislación, evidenciando los aciertos y las falencias en la jurisprudencia colombiana actual para la obtención, el manejo y el uso de la información genética en el ámbito asistencial tanto diagnóstico como predictivo. Dentro de las ventajas de este estudio se encuentra la realización de comparación de documentos jurídicos que se deben considerar al momento de la manipulación de la información genética, así como describir y hacer énfasis en la insuficiente literatura y legislación que se enfoque en la regulación de esta información en Colombia.

En primer lugar, tanto en Colombia como en Australia se considera que la información genética está directamente relacionada con los derechos fundamentales del individuo, tales como la salud, el bienestar físico y la libertad, en sintonía con organizaciones internacionales [33-35]; por lo tanto, es catalogada como información sensible o reservada que requiere un tratamiento especial que solo puede ser conocida o revelada en tres casos: a su dueño, si desea conocer la información, bajo condiciones especiales determinadas por la ley o en caso de requerirse para una finalidad histórica, cultural o estadística [36, 37]. Es responsabilidad

del Estado proteger la información y, así, preservar la dignidad, la igualdad y el bienestar de cada individuo, ya que la divulgación inapropiada de esta puede traer múltiples repercusiones al individuo y su familia [38-42].

Con el fin de garantizar la privacidad y la no discriminación de la información genética, Australia crea en el año 2003 la Comisión de Genética Humana (HGCA) como una autoridad legal con recursos suficientes, con el fin de que esta brinde consejos técnicos y estratégicos al Gobierno, la industria y la comunidad, además de ser un mecanismo de consulta para el desarrollo de declaraciones políticas y guías nacionales. En este mismo período, Colombia intenta, mediante el proyecto de Ley 166 de 2003, establecer un registro nacional de investigadores, empresas y entidades sin ánimo de lucro relacionadas con la realización de actividades de investigación, tratamiento, diagnóstico u otras, en materia genética, administrado y vigilado por la institución gestora de ciencia en Colombia, Colciencias, bajo la regulación del Ministerio de Salud. Sin embargo, este proyecto de ley fue archivado, se dejó la información genética sin un ente específico que brinde garantías únicas dada la peculiaridad de los datos genéticos, hasta la fecha.

La autonomía está garantizada en la legislación australiana, ya que se establece el derecho de la persona a rechazar o aceptar cualquier tipo de prueba genética bajo el completo conocimiento de los riesgos y los beneficios y se indica que su realización debe representar un beneficio o, al menos, ningún riesgo, para la persona o sus parientes. Lo anterior obliga a emplear de forma estricta el consentimiento informado, ya sea de forma escrita o verbal, específicamente dirigido a pruebas e información genética determinando el tipo de prueba, la identidad genética y explicando a las personas las implicaciones tanto propias como colectivas dado el posible impacto de los resultados en la familia [31, 36, 43-45].

Lo anterior pretende alcanzar una adecuada introspección del patrimonio genético heredado por medio del consentimiento informado como una herramienta crucial, para lo cual, idealmente, se deben estipular conceptos especiales como predisposición, el significado incierto, la enfermedad futura o actual, el riesgo a la recurrencia, los

hallazgos incidentales, la penetrancia y expresividad y el estado de portador, entre otros; con el fin de entender ampliamente la diversa gama de resultados que se pueden presentar y evaluar la manera de afrontar el conocer esta información, estipulando los límites sobre el derecho individual a la confidencialidad y privacidad [42, 46].

Por otro lado, en Colombia la no maleficencia es parte inherente de cualquier acto médico y la autonomía es un derecho conferido en la Constitución Política al relacionarse con la libertad individual para tomar decisiones. El consentimiento informado de forma escrita es la herramienta garante de este derecho en el ámbito de la salud [28, 47-49, 50]. Sin embargo, no existe una legislación colombiana que precise el consentimiento informado basado en la complejidad de riesgos y beneficios en el manejo de la información genética, sino que se rige bajo la Ley 23 de 1981 como un documento estándar para cualquier otro tipo de intervención. No obstante, mediante el Proyecto de Ley 166 de 2003, que no fue aprobado, se buscó instaurar una legislación que brindara el derecho tanto de conocer de forma explícita y consentida la identidad genética, genes deletéreos y predisposiciones como de negarse a participar en investigaciones o pruebas [51].

Por otra parte, las pruebas genéticas, además de tener una alta implicación ética, son pruebas que requieren una interpretación y acompañamiento por un profesional en este campo, lo cual hace parte inherente a las implicaciones éticas [29-31, 51]. Así, en Australia se requiere una asesoría previa que puede ser realizada por el personal del laboratorio, en la que se le explica al individuo acerca de la prueba y sus posibles consecuencias, junto con una asesoría posterior por parte de un médico genetista para el análisis e interpretación de resultados y la explicación sobre el manejo de la privacidad y la revelación de la información [43, 52]. De esta forma, se permite que la población en general tenga acceso a los conceptos básicos y a cierta claridad para comprender las diversas circunstancias, implicaciones y derechos involucrados [53]. En contraste, para Colombia, la asesoría genética es llevada a cabo por pocos profesionales, principalmente por médicos genetistas; sin embargo, no hay

una reglamentación nacional que establezca estándares para una asesoría pre y posprueba, y tampoco se tiene claridad sobre los límites, alcances, derechos, deberes y el mantenimiento de la confidencialidad de la información genética, lo cual conlleva diversos dilemas éticos sobre la divulgación inadvertida de información sin una solución clara y un escepticismo médico inspirado en el miedo frente a la disputa entre la responsabilidad por negligencia y las repercusiones por imprudencia médica [54].

No obstante, es importante aclarar que no solo los médicos genetistas deberían estar inmersos en políticas de asesorías pre y posprueba, sino también todos los profesionales de la salud, lo cual implica que todo el personal que pertenezca a programas de atención primaria en salud, como enfermeros, médicos generales, así como especialistas en ginecología y pediatría, deben estar lo suficientemente capacitados. En ese orden de ideas, es fundamental que todo el personal aprenda a interpretar y analizar las pruebas o exámenes que se van a solicitar y conocer su capacidad predictiva y costos, así como estudiar las poblaciones en las que se va a implementar, para evitar cargas económicas innecesarias en el sistema [53]. Todo esto, debido a que el conocimiento de la genética clínica y los estudios moleculares deben hacer parte de la práctica rutinaria, teniendo en cuenta que en Colombia las anomalías congénitas son la tercera causa de discapacidad y la segunda causa de mortalidad en menores de 1 año [55, 56]. Asimismo, después de Brasil y Venezuela, Colombia es el tercer país con mayor tasa de consanguinidad en América del Sur, sumado a las características geográficas que limitan el movimiento de la población, lo cual implica una gran prevalencia de enfermedades genéticas, principalmente aquellas que presentan un patrón de herencia autosómico recesivo y se reflejan también reacciones inesperadas a medicamentos u otras intervenciones en salud debido a la tasa de variabilidad genética [54, 57]. Así, se pone en evidencia la necesidad de estandarizar y globalizar la genética, con el fin de hacer un uso preciso de pruebas y análisis genéticos, lo que implica la oportunidad de brindar una capacitación adecuada para todos aquellos estudiantes del área de la

salud, principalmente aquellos que pertenecen a la escuela de medicina, para garantizar que todas las generaciones de profesionales de la salud asuman los desafíos genéticos [43].

Debido a lo expuesto, Australia establece un entrenamiento obligatorio sobre un enfoque integral en todas las escuelas que brindan enseñanza en el área de la salud para proveer asesoría y servicios genéticos [37]. Sin embargo, esta situación no se refleja en Colombia, pues el sistema educativo en el ámbito de la genética no está regido desde un panorama gubernamental, sino que radica en la autonomía de las universidades para ofrecer un entrenamiento en genética y da como resultado un gran desconocimiento de este tema, lo cual permite visualizar la necesidad de incluir legislaciones que busquen fortalecer los contenidos programáticos de las universidades en la educación en genética.

En cuanto al manejo de la privacidad y confidencialidad de la información genética, esta se encuentra dividida en dos puntos importantes. El primero es la privacidad y la confidencialidad genética individual y los derechos que cada persona tiene para poder acceder a su información y exigir la veracidad de esta. En segundo lugar se encuentra la privacidad y la confidencialidad genética de terceras personas, es decir, en qué casos es permitida la divulgación y el acceso a la información genética no propia, especialmente a la familia [58]. La necesidad de esto se identificó al reconocer los desafíos complejos para el manejo médico de la información genética y la dificultad al instaurar la relación médico-paciente, ligada al miedo público derivado de forma directa a las consecuencias vinculadas con el tratamiento inadecuado de esta información que resultan en un daño potencial, tanto individual como colectivo, al transmitir información innecesaria o al omitir hallazgos incidentales contundentes para la salud del paciente o su familia [35, 36].

De esta forma, es evidente que las cuestiones de privacidad siguen siendo una constante preocupación en la investigación biomédica ya que, si bien es cierto que el genoma es único para cada persona, tiene el potencial de revelar información sensible sobre los miembros de la familia, pues compartimos parte del genoma con nuestra ascendencia y

descendencia [27]. De allí el dilema de la confidencialidad y la privacidad en razón de identificar lo suficiente como para desvirtuar la información o darle la importancia merecida a los diferentes resultados, ya sean incidentales o no, y teniendo en cuenta que, en un adulto sano, el genoma promedio típico contiene entre veinticinco y treinta variantes asociadas con enfermedades raras y miles de variantes genéticas relacionadas con enfermedades complejas que pueden o no tener relevancia clínica al momento del examen o en un futuro [27, 59].

A partir de esto, se debe establecer el tipo de hallazgos y cuánta carga brinda a la enfermedad, teniendo en cuenta que estos resultados se pueden clasificar en tres diferentes tipos. En primer lugar, aquellos hallazgos que son medibles y manejables, es decir, variantes que tienen relación causa-efecto directamente establecida y basada en evidencia científica con recomendaciones e intervenciones para su manejo respectivo. En segundo lugar, aquellas que son medibles y tienen validez clínica para la enfermedad, pero que generalmente no son médicamente accionables ni tratables. Por último, aquellos hallazgos con poca o ninguna validez clínica para enfermedades o daños, que, acorde progresa la investigación científica, pueden catalogarse como hallazgos con validez clínica. Siendo estos últimos los más frecuentes, correspondiendo a una importancia clínica baja o indeterminada, pero que, en caso de su divulgación inadvertida, pueden generar implicaciones éticas vitales principalmente relacionadas con la carga emocional y financiera, tanto a nivel individual como colectiva o familiar y la discriminación genética. Como resultado, no solo se deriva en una aberración bioética que quebranta todos los principios de justicia, equidad y solidaridad, sino que, además, se basa en la falacia pseudocientífica de los genes como los principales determinantes de la salud de los individuos y las poblaciones. Todo esto resulta en una visión reduccionista que no integra la relación causa-efecto entre genética y medio ambiente directamente establecida con los determinantes sociales de la salud promulgados por la OMS y, de esta forma, se omite la importancia del enfoque biopsicosocial [10, 27].

Lo anterior se contrasta la visión determinista de la genética con el enfoque biopsicosocial, en el

cual el primero hace referencia a los genes como único conductor del bienestar y la enfermedad [60]. En el segundo, Engel en 1977 propuso la enfermedad definida no solo bajo el componente fisiopatológico o biológico, sino constituido también por elementos psicológicos y sociales [61, 62, 63]. Esta relación se explica bajo la interrelación como causa o consecuencia entre las alteraciones bioquímicas y los padecimientos psicológicos o factores sociales; esto último, planteado bajo la premisa de que la carga genética o el componente biológico, por sí mismo, no es suficiente para generar enfermedad y el tratamiento a cualquier padecimiento se ve positivamente impactado ante las intervenciones psicosociales [61, 62, 63]. Sin embargo, es importante no subestimar la importancia del genoma humano ni las consecuencias que un inadecuado manejo de la información genética pueden desencadenar.

No obstante, se debe reconocer que los límites del manejo de la información genética resulta ser una tarea indeterminable a nivel mundial, debido a que la naturaleza de las bases de datos en las que se almacena, analiza y comparte la información exige complejos algoritmos y cifrados binarios computacionales para cotejar la información de tal forma que se pueda reconstruir la genealogía completa de forma eficiente y segura, disminuyendo al máximo los fallos en el servidor de red que puedan conllevar la pérdida de datos e intentos de piratería o plagio, entre otros [27].

En este contexto, se han implementado diferentes estrategias para proteger la privacidad, sin embargo, son muy pocos los países que han promulgado políticas integrales para regular la información genómica [27]. Australia es uno de los países en donde se encuentra claramente estipulado el control y el manejo de la privacidad y confidencialidad a través de políticas dirigidas de forma específica, que han sido producto de investigaciones y debates realizados por el Comité Ético de Salud Australiana (AHEC) y la Comisión para la Reforma de Leyes Australianas (ALRC), los cuales se centran en la protección de la privacidad, la prevención de la discriminación y el aseguramiento de los más altos estándares en investigación y práctica, tanto a nivel individual como familiar, bajo la Comisión de Genética Humana (HGCA). Esta

última se encarga de brindar consejos técnicos y estratégicos de alto nivel al Gobierno australiano, con el fin de establecer lineamientos específicos para proveedores y receptores de la información genética y los estándares adecuados para mantener la privacidad y la confidencialidad individual o familiar [36, 43].

En Australia, las políticas de privacidad y de confidencialidad individual precisan que la información será manejada con base en los lineamientos de reserva establecidos por la historia clínica general. Sin embargo, se amplía un poco más el panorama del manejo de la información en diferentes ámbitos, estipulando que la información merece un cuidado especial cuando describe una susceptibilidad identificada para padecer cierta enfermedad o riesgo de tener hijos con esta. Por ello, si la información genética establece la presencia de una patología o riesgo, no debe depositarse en la historia clínica, a menos de que exista una estrategia preventiva, de lo contrario, debe ser guardada dentro del sistema de información del laboratorio genético y se debe informar al individuo que allí se consignará [36, 43, 60]. De esta manera, se definen límites claros en cuanto al manejo de la información, la confidencialidad del médico con los familiares del paciente y la identificación de las muestras de forma codificada para evitar al máximo la divulgación de la información.

Por otro lado, las políticas de divulgación a la familia, en caso de condiciones específicas en la que se encuentren afectados varios sujetos en el núcleo familiar, hacen un paralelo entre la responsabilidad que el individuo tiene con sus parientes y el derecho a la privacidad y la confidencialidad que este tiene [38, 61]. De esta manera, Australia no establece políticas que obliguen al individuo a comunicar los resultados de las pruebas genéticas que puedan tener repercusión sobre su familia, por lo que la divulgación de la información deberá ser manejada de acuerdo con las instrucciones dadas por el individuo en vida. Sin embargo, sí se precisa que se debe asesorar a la persona sobre los resultados clínicos para su salud y aconsejar la divulgación de la información a los parientes que pudieran verse afectados por esta. Además, se establece que, si el médico considera que el riesgo a la salud de los familiares

de primer grado de parentesco es suficientemente alto, inminente y potencialmente prevenible, podrá darse a conocer esta información a los familiares con asesoría legal amplia, a pesar de no haber tenido la aprobación previa del sujeto estudiado. Esto brinda lineamientos claros para la prevención de la divulgación inadvertida y proporciona autonomía al médico para tomar decisiones en caso de que se violen los derechos fundamentales a la salud y la vida [36, 43, 60, 62].

Además, la legislación australiana establece cómo se debe manejar la confidencialidad de las pruebas genéticas, los dispositivos usados para su análisis y los estándares mínimos para su colección, uso, almacenamiento, codificación y destrucción. Se tienen protocolos definidos en codificaciones específicas para mantener la información bajo el completo anonimato y, así, evitar al máximo su divulgación.

Asimismo, ante el escepticismo médico en el tema de divulgación de la información genética, inspirada en el miedo frente a la disputa entre la responsabilidad por negligencia y las repercusiones por imprudencia médica, se ha permitido establecer un equilibrio entre la decisión del paciente por querer conocer la información y el derecho legal del médico a la autodeterminación en la atención bajo la supervisión crítica de la discreción y su juicio personal; en términos de materialidad, en cuanto a si y en qué medida se requiere revelación al paciente [27]. Sin embargo, la decisión del médico debe estar bajo un principio de proporcionalidad enfocado en el respeto por la autonomía del paciente en la que se permite la toma de decisiones médicas a este último, debido a su propio interés [27].

Ante todas las controversias que rondan sobre este tema, el Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG) de Estados Unidos desarrolló una declaración en el año 2013 en la cual se estipula una lista que especifica las anomalías genéticas asociadas con afecciones secundarias, las cuales se clasifican dentro del primer tipo de hallazgos o variantes; es decir, aquellas que son verificables mediante distintos métodos diagnósticos y susceptibles de intervención médica, independientemente de la razón por la cual el médico ordenó la secuenciación. No obstante, se debe tener en cuenta que, en ausencia de síntomas clínicos o

antecedentes familiares de una enfermedad específica, explorar el genoma de una persona en busca de variantes potencialmente patógenas probablemente conducirá a positivos falsos y sobrediagnóstico [27].

En contraposición a lo anterior, en la Unión Europea no existen descripciones, consensos o declaraciones similares. Se encuentra una gran heterogeneidad en las políticas establecidas y la gestión de los fondos de inversión en los diferentes Estados miembros europeos, en aras de la variedad compleja de los puntos que cada Estado busca priorizar [27].

Actualmente, en Colombia, la privacidad genética se encuentra regulada por sentencias y leyes dirigidas al manejo y tratamiento de cualquier dato personal e información sensible. Sin embargo, no hay una reglamentación completamente encaminada hacia la información genética, pues los proyectos de ley, enfocados exclusivamente a brindar protección y establecer un adecuado uso de la información genética para evitar la divulgación inadecuada y la discriminación secundaria, fueron rechazados dentro de la legislatura colombiana [63-65].

Lo que rige en Colombia la privacidad y confidencialidad de la información sensible se basa en la Sentencia C-334 del 2010 y la Ley 1581 de 2012 en la cual se dictan disposiciones generales para la protección de datos personales y la Ley 1408 de 2010, la cual se enfoca en el tratamiento de la información genética en el proceso de localización e identificación de las víctimas del delito de desaparición forzada. En este conjunto de normas se dictamina que, para mantener las condiciones de privacidad y confidencialidad, en situaciones en las que esta información sea divulgada, siempre deben hacerse bajo el anonimato de los titulares de esta información sensible; de lo contrario, representa una violación a los derechos fundamentales [66]. Asimismo, se ratifica la importancia de la adecuada codificación y almacenamiento de la información sensible para, de esta manera, permitir la accesibilidad propia y a terceros que hayan sido autorizados por el titular, evitando la divulgación o exposición inapropiada de los datos y, así, obligar a la privacidad permanente, sin importar el tiempo, la persona o el lugar donde se esté llevando

a cabo el proceso de almacenamiento, tratamiento y mantenimiento de la información sensible [67]. Además, la información expuesta de cada individuo debe ser veraz y, en caso de no serlo, cada uno tiene el derecho a exigir una rectificación, esto se conoce como el derecho *habeas data* [36]. Sin embargo, no hay políticas de regulación dirigidas específicamente hacia la información genética que establezcan los estándares de privacidad y divulgación familiar ni protocolos determinados para codificación y anonimato de la información genética.

Es así como la bioética y el bioderecho están llamados a ser parte de la búsqueda de una normativa que abarque de forma integral la solución para lidiar con los dilemas encontrados entorno a la peculiaridad de la información genética, teniendo en cuenta que esta información es un tema que hace parte de la cotidianidad y que, a futuro, tendrá mayor relevancia y uso. Además, se pone en evidencia la importancia de adicionar la gestión educativa que debe realizarse con todos los profesionales de la salud, para que, desde la atención primaria, se tenga la capacidad para manejar este tema. Se debe partir desde el principio de responsabilidad por promover la educación genética, con el fin de que, tanto los pacientes como los familiares, tomen decisiones informadas sobre su genética [38]. De manera simultánea, se debe visualizar la forma de permitir un correcto uso de la información genómica entorno a la salud pública para evitar la discriminación poblacional o eugenesia, debido a la equidad, justicia y solidaridad para optimizar el manejo de la información genética [10, 57, 68].

Por otro lado, hay que mencionar el aumento en la solicitud, por parte de empresas y aseguradoras, de determinadas pruebas genéticas como criterio de selección para ciertos trabajos o para ser cubiertos por una póliza de salud o seguro de vida [69, 70]. Por su parte, Australia enfoca la discriminación laboral como una condición pasada, presente y posiblemente futura, por lo tanto, prohíbe la discriminación por riesgos a condiciones que se puedan presentar en el futuro dependiendo de la labor a desarrollar por esa persona, ya que, si hay riesgo para la vida o hay riesgo de que se desarrolle la enfermedad durante el trabajo debido a ciertas características del empleo, el sujeto en cuestión puede no ser aceptado,

pues priman los derechos a la vida y la salud [71]. Mientras tanto, en Colombia no existe una ley que les impida a las empresas solicitar pruebas genéticas a sus empleados ni una clara prohibición ante la discriminación o despido de una persona por el riesgo de tener una enfermedad; de esta forma, no hay normas que protejan ante la posibilidad de tener una enfermedad de origen genético y una discriminación basada en este riesgo [72, 73].

Finalmente, es importante mencionar la necesidad de preparar el campo normativo y de acción estatal para los cambios futuros, en consonancia con el avance de la tecnología en la edición del genoma, la comprensión de material genético no codificante y las demás acciones que surgen en el entorno científico y que repercuten en aspectos sociales, económicos, biopolíticos, entre otros, y que muestran la necesidad de tener una respuesta oportuna, coherente y precisa en el ámbito jurídico y bioético [53, 74].

Conclusiones

El impacto del estudio genético y genómico debe evaluarse con cautela, no solo desde el ámbito clínico, investigativo y científico, sino también desde la perspectiva del bioderecho y ante la necesidad de determinar las aplicaciones y los usos limitados finalmente permitidos.

No obstante, es evidente el panorama desolador en Colombia, pues, pese a los numerosos intentos por crear leyes que permitan reglamentar el adecuado uso de la información genética y la protección de la privacidad del paciente, no se ha podido establecer una legislación acorde que regule el manejo de dicha información y que estipule la prohibición de la divulgación inadvertida, de manera que se prevenga la discriminación a la que podría ser sometido un individuo o su familia, dada la diversidad de peculiaridades de esta información.

Adicionalmente, la poca capacitación en genética que recibe el personal de la salud impide un diagnóstico oportuno y retrasa el acceso a las intervenciones necesarias, lo cual dificulta el abordaje de esta problemática en el país, teniendo en cuenta que es un país con una alta tasa de enfermedades genéticas, así como de enfermedades huérfanas, debido a

la consanguinidad y endogamia reportada en ciertas regiones.

La confrontación con la legislación actual en Australia, además de evidenciar el vacío jurídico que existe en nuestro país, permite establecer bases y guías para comprender y crear leyes en Colombia para una mejor toma de decisiones, no solo en el sistema salud, sino en escenarios sociales, laborales y de educación, en cuanto al uso de la información genética, su privacidad y su confidencialidad.

Esto pone en evidencia la necesidad de hacer esfuerzos adicionales para establecer políticas claras para el intercambio y uso adecuado de la información genómica, con el fin de proteger la privacidad y la confidencialidad tanto personal como colectiva, teniendo en cuenta la importancia del enfoque biopsicosocial dentro de la medicina genómica para entender el proceso de salud-enfermedad y la dinámica multifactorial de las enfermedades implicada con la interrelación entre los genes y el ambiente.

Además, no se debe olvidar que la medicina genómica es un campo que se desarrolla a pasos agigantados, inclusive más allá de nuestras predicciones, por lo que debemos implementar medidas preventivas que, de alguna u otra forma, busquen aminorar o anticipar los riesgos éticos potenciales.

Conflicto de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Agradecimientos

A Ricardo Luque, Ph.D. en bioética, por su lectura crítica y retroalimentación en la fase inicial y final de la elaboración de este artículo.

Referencias

1. Kekulawala M, Johnson T. Ethical issues in global health engagement. *Semin Fetal Neonatal Med* [Internet]. 2017 oct. 9 [citado 2019 my. 20];23(1):59-63. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.siny.2017.09.004>
2. Brisbois B, Plamondon K. The possible worlds of global health research: An ethics-focused discourse analysis. *Soc Scien Med* [Internet]. 2018 en. [citado 2019 my. 26];214:167-170. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2017.11.034>

3. Bélisle-Pipon J, Vayena E, Green R, Cohen I. Genetic testing, insurance discrimination and medical research: what the United States can learn from peer countries. *Nat Med* [Internet]. 2019 ag. 6[citado 2019 nov. 20];25:1198-1204. doi: <https://doi.org/10.1038/s41591-019-0534-z>
4. Díaz J. Privacidad: ¿neologismo o barbarismo? *Rev Estu Litera* [Internet]. 2002[citado 2020 nov. 10];8(21):1-12. Disponible en: <https://digital.csic.es/handle/10261/3662>
5. Real Academia Española. Diccionario de la lengua española [Internet]. 23.^a edición. 2001[citado 2020 nov. 10]; Privacidad [1 pantalla]. Disponible en: <https://dle.rae.es/diccionario>
6. Anders V. Diccionario etimológico castellano en línea [Internet]. www.deChile.net; [fecha desconocida; citado 2020 nov. 10]. Disponible en: <http://etimologias.dechile.net/>
7. Agazzi E. Bioethics as a paradigm of an ethics for a technological society. *Bioet Upd* [Internet]. 2015[citado 2019 ag. 15];1(1):3-21. doi: <https://doi.org/10.1016/j.bioet.2015.05.002>
8. Cuevas J, Mendieta G, Ramírez J. Género y bioética: entre discursos e ideologías. *Rev Latinoam Bioet* [Internet]. 2018 jul. 17[citado 2019 sept. 13];18(35-2):6-10. doi: <https://revistas.unimilitar.edu.co/index.php/rlbi/article/view/3572>
9. Gómez A. Retos de la Bioética en el siglo XXI: “evolución de para le evolución”. *La Ciencia Genómica, como caso biotecnológico paradigmático. Rev Latinoam Bioet* [Internet]. 2008[citado 2019 nov. 15];8(1):66-75. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-47022008000100007
10. Penchaszadeh V. Bioética y tecnociencia. *Escritos* [Internet]. 2016 dic. 15[citado 2019 nov. 10];24(53):447-466. doi: <https://doi.org/10.18566/escr.v24n53.a09>
11. Luna B, Villareal S, Montero G, Rodríguez N, Iturralde C, Cortes J. Aspectos bioéticos en el ejercicio actual de la genética humana. *Cuad Hosp Clín* [Internet]. 2015[citado 2019 nov. 10];56(1):42-47. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1652-67762015000100006
12. Green R, Lautenbach, McGuire A. GINA, Genetic Discrimination, and Genomic Medicine. *N Engl J Med* [Internet]. 2015[citado 2019 nov. 10];372(5):397-399. doi: <https://doi.org/10.1056/NEJMp1404776>
13. Goodwin M, Whelan A. Law, Bioethics, and Biotechnology. En Wright J, editor, *International Encyclopedia of the Social & Behavioral Sciences*. 2.^{da} edición. Estados Unidos: Elsevier; 2015. p. 557-564.
14. Zawati M, Cohen E, Parry D, Avarid D, Syncox D. Ethics education for clinician-researchers in genetics: The combined approach. *Appl Transl Genom* [Internet]. 2014 dic. 16[citado 2019 sep. 22];4:16-20. doi: <https://doi.org/10.1016/j.atg.2014.12.001>
15. Morelli M. El concepto del bioderecho y los derechos humanos. *Vida Ética* [Internet]. 2010 jun.[citado 2020 jun. 13];11(1):195-215. Disponible en: <https://repositorio.uca.edu.ar/bitstream/123456789/1534/1/concepto-bio-derecho-derechos-humanos.pdf>
16. Evans B, Burke W, Jarvik G. The FDA and Genomic Tests - Getting Regulation Right. *N Engl J Med* [Internet]. 2015 jun. 4[citado 2019 nov. 13];372(23):2258-2264. doi: <https://doi.org/10.1056/NEJMs1501194>
17. Braverman G, Shapiro Z, Bernstein J. Ethical Issues in Contemporary Clinical Genetics. *Mayo Clinic Proceed Innov Qual Outc* [Internet]. 2018 jun.[citado 2019 nov. 13];2(2):81-90. doi: <https://doi.org/10.1016/j.mayocpiqo.2018.03.005>
18. Khan S. Genome-Editing Technologies: Concept, Pros, and Cons of Various Genome-Editing Techniques and Bioethical Concerns for Clinical Application. *Mol Ther Nucleic Acids* [Internet]. 2019 jun. 7[citado 2020 febr. 5];16:326-334. doi: <https://doi.org/10.1016/j.omtn.2019.02.027>
19. Poyatos L, Farré M, López A. Ethics in clinical research: Contributions of the new version of the Council for International Organizations of Medical Sciences Guidelines. *Med Clin (Barc)* [Internet]. 2018 abr. 13[citado 2019 nov. 30];150(7):282-285. doi: <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2017.06.054>
20. Rotondo M. Introducción a la bioética. *Rev Urug Cardiol* [Internet]. 2017[citado 2019 nov. 10];32(3):240-248. doi: <https://doi.org/10.29277/RUC/32.3.4>
21. Corteconstitucional.gov.co [Internet]. Corte Constitucional de Colombia; 2019 nov.[citado 2019 nov. 10]. Disponible en: <https://www.corteconstitucional.gov.co/>
22. Senado.gov.co [Internet]. Senado de la República; [fecha desconocida; citado 2019 nov. 10]. Disponible en: <https://www.senado.gov.co/>
23. Legislation.gov.au [Internet]. Federal Register of Legislation; [fecha desconocida; citado 2019 nov. 10]. Disponible en: <https://www.legislation.gov.au/>
24. Nhrc.gov.au [Internet]. Building a Healthy Australia; [fecha desconocida; citado 2019 nov. 10]. Disponible en: <https://www.nhrc.gov.au>
25. Oaic.gov.au [Internet]. Australian Government, Office of the Australian Information Commissioner; [fecha desconocida; citado 2019 nov. 10]. Disponible en: <https://www.oiac.gov.au>
26. Alrc.gov.au [Internet]. Australian Government, Australian Law Reform Commission; 2022[citado 2019 nov. 10]. Disponible en: <https://www.alrc.gov.au>
27. ViaM.BigDatainGenomics.EthicalChallengesandRisks. *Rev Bio Der* [Internet]. 2017 oct. 10[citado 2019 nov. 10];(41):33-45. doi: <https://doi.org/10.1344/rbd2017-41.19190>

28. Tovar J. Eugenesia en Colombia. Un problema de justicia social. *Rev Col Bioet* [Internet]. 2016 jun. 30[citado 2019 15 de agosto 2019];11(1):35-53. doi: <https://doi.org/10.18270/rcb.v11i1.1623>
29. Castro J. Eugenesia, Genética y Bioética. Conexiones históricas y vínculos actuales. *Rev Bioet Der* [Internet]. 2014[citado 2019 nov. 22];(30):66-76. doi: <https://doi.org/10.4321/S1886-58872014000100005>
30. UN Educational, Scientific and Cultural Organisation (UNESCO). International Declaration on Human Genetic Data [Internet]. UN Educational, Scientific and Cultural Organisation (UNESCO); 2003 oct. 16[citado 2021 jun. 4]. Disponible en: <https://www.refworld.org/docid/4042241f4.html>
31. Soares J, Lazzarotto R. Derechos fundamentales, democracia y el Proyecto Genoma Humano: bioética y biopolítica. *Rev Bioet* [Internet]. 2018 [citado 2019 ag. 22];26(4):506-513. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/1983-80422018264268>
32. Hull G. The subject and power of bioethics. *Ethics Med Pub Health* [Internet]. 2017[citado 2019 nov. 22];3(4):410-419. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jemep.2017.08.001>
33. Nambisan P. Genetic testing, genetic discrimination, and human rights. En McLaughlin M, Tufaga T, editores. *An introduction to Ethical, Safety and intellectual Property Rights Issues in Biotechnology*. Londres: Elsevier; 2017. pp. 171-187.
34. Schmidtke J, Skirton H, Nippert I, Wolff G. Genetic Counseling: Historical, Ethical, and Practical Aspects. En Wright JD, editor. *International Encyclopedia of The Social & Behavioral Sciences*. Estado Unidos; 2015. pp. 908-914.
35. Galende I. Ética e investigación clínica: uso adecuado de la información genética. Responsabilidades de los biobancos. *Rev Esp Endocrinol Pediatr* [Internet]. 2016 [citado 2019 nov. 15];7(2):12-18. Disponible en: <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E20/P1-E20-S943-A382.pdf>
36. Advisory Committee on Health Research. Genomics and World Health. [Internet]. World Health Organization; 2002[citado 2019 nov. 12]. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42453/a74580.pdf>
37. Hudson K. Prohibiting Genetic Discrimination. *N Engl J Med* [Internet]. 2007[citado 2019 oct. 13];356(20):2021-2023. doi: <https://doi.org/10.1056/NEJMp078033>
38. Sentencia C-334/10. Corte Constitucional de Colombia. (12 de mayo de 2010).
39. Essentially Yours: The Protection of Human Genetic Information in Australia (ALRC Report 96). Australian Law Reform Commission & Australian Health Ethics Committee. (30 de mayo de 2003).
40. Steck M. Workplace Wellness Programs: Educating Patients and Families About Discrimination Via Disclosure of Genetic Information. *Clin J Oncol Nurs* [Internet]. 2018 oct. 1[citado 2019 nov. 10];22(5):496-499. doi: <https://doi.org/10.1188/18.CJON.496-499>
41. Enríquez Y, Osimani B. Is genetic Information Family Property? Expanding on the Argument of Confidentiality Breach and Duty to Inform Persons at Risk. *Pers Bioet* [Internet]. 2015[citado 2019 sept. 10];19(1):11-24. doi: <https://doi.org/10.5294/pebi.2015.19.1.2>
42. Stoeklé H, Deleuze J, Vogt G. Society, law, morality and bioethics: A systemic point of view. *Ethics Med Pub Health* [Internet]. 2019[citado 2019 oct. 27];10:22-26. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jemep.2019.06.005>
43. Valdés E. Bioderecho, daño genético y derechos humanos de cuarta generación. *Bole Mex Der Comp* [Internet]. 2015[citado 2019 jul. 20];1(144):1197-1228. doi: <https://doi.org/10.22201/ij.24484873e.2015.144.4964>
44. Korobkin R, Rajkumar R. The Genetic Information Nondiscrimination Act-A Half-Step toward Risk Sharing. *N Engl J Med* [Internet]. 2008 jul. 24[citado 2020 en. 10];359(4):335-337. doi: <https://doi.org/10.1056/NEJMp0804352>
45. National Health and Medical Research Council. Medical Genetic Testing: Information for health professionals [Internet]. NHMRC; 2010[citado 2019 ag. 10]. 95 p. Disponible en: <https://www.nhmrc.gov.au/about-us/publications/medical-genetic-testing-information-health-professionals>
46. Proyecto de Ley N.º 166 de 2003. Proyecto de ley para la protección y buen uso de la información contenida en el genoma humano y contra la discriminación genética. Congreso de la República de Colombia. (7 de febrero de 2003).
47. Spector-Bagdady K, Prince A, Yu J, Appelbaum P. Analysis of state laws on informed consent for clinical genetic testing in the era of genomic sequencing. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 2018 mzo. 22[citado 2019 el 10];178(1):81-88. doi: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31608>
48. Benavides A. Bioética en sexualidad y reproducción humana. *Rev Peru Ginecol Obstet* [Internet]. 2017[citado 2019 nov. 19];63(4):565-572. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rgo/v63n4/a08v63n4.pdf>
49. Sentencia T-401/94. Corte Constitucional de Colombia. (12 de septiembre de 1994).
50. Ley N.º 23 de 1981. Por la cual se dictan Normas en Materia de Ética Médica. Congreso de la República de Colombia. (18 de febrero de 1981).
51. Gracia D. De la bioética clínica a la bioética global: treinta años de evolución. *Acta Bioet* [Internet]. 2002[citado

- 2021 jun. 13];8(1):27-39. DOI: <https://doi.org/10.4067/S1726-569X2002000100004>
52. Cooley D. Introduction: Pragmatism in bioethics and genetics. *Ethics Med Pub Health* [Internet]. 2016 sept. 28[citado 2019 ag. 10];2(3):329-333. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jemep.2016.07.005>
 53. National Health and Medical Research Council (NHMRC). Ethical aspects of human genetic testing: an information paper [Internet]. NHMRC; 1992[citado 2019 ag. 15]. 81 p. Disponible en: <https://www.nature.com/scitable/content/ethical-aspects-of-human-genetic-testing-2637402/>
 54. Gómez A. La medicina genómica un cambio de paradigma de la medicina moderna retos para la bioética y el derecho. *Rev Latinoame Bioet* [Internet]. 2011 jul. 15[citado 2020 jul. 20];11(21):72-75. DOI: <https://doi.org/10.18359/rlbi.997>
 55. De Castro M, Restrepo C. Genetics and Genomic Medicine in Colombia. *Molec Gene Geno Medic* [Internet]. 2015 mzo. 5[citado 2020 jul. 18];3(2):84-91. DOI: <https://doi.org/10.1002/mgg3.139>
 56. González N, Misnaza S, Bayona R, Ávila G. Protocolo de vigilancia en salud pública: defectos congénitos, código 215 [Internet]. Instituto Nacional de Salud, Minsalud; 2019 my. 31[versión 03; citado 2020 jul. 18]. 29 p. Disponible en: https://www.ins.gov.co/busador-eventos/Lineamientos/Pro_Defectos%20congenitos.pdf
 57. Ministerio de Salud y Protección Social, Colciencias. Guía de práctica clínica: detección de anomalías congénitas en el recién nacido [Internet]. Ministerio de Salud y Protección Social; 2013[guía N.º 3; citado 2020 jul. 18]. 17 p. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC_Ptes_AC.pdf
 58. Nagar S, Moreno A, Norris E, Rishishwar L, Conley A, O'Neal K, et al. Population Pharmacogenomics for Precision Public Health in Colombia. *Front Genet* [Internet]. 2019 mzo. 22[citado 2020 jun. 10];(10):1-14. DOI: <https://doi.org/10.3389/fgene.2019.00241>
 59. Hostiuc, S. Predictive Genetic Testing in Multifactorial Disorders. En Hostiuc S, editor. 1.ª edición. *Clinical Ethics at The Crossroads of Genetic and Reproductive Technologies*. London: Elsevier; 2018. pp. 229-261.
 60. Velázquez, J. Libertad y determinismo genético. *Praxis Filosófica* [Internet]. 2009[citado 2021 jun. 13];(29):7-16 Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/pafi/n29/n29a01.pdf>
 61. Privacy Legislation Amendment Act 2006 N.º 99. An Act to amend the law relating to privacy protection of certain health and other information, and for related purposes. *Federal Register of Legislation*. (14 de septiembre 2006).
 62. Privacy and Personal Information Protection Act 1998. *Federal Register of Legislation*. (22 de febrero de 2018; compilación).
 63. Borrel F. El modelo biopsicosocial en evolución. *Med Clin (Bar)* [Internet]. 2002[citado 2020 jun. 10];119(5):175-179. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0025-7753\(02\)73355-1](https://doi.org/10.1016/S0025-7753(02)73355-1)
 64. Proyecto de Ley 188 de 2005. Por medio de la cual se establece la huella genética como medio de identificación y se dictan otras disposiciones correspondientes para la generación de bancos de datos genéticos. Congreso de la República de Colombia. (29 de noviembre de 2005).
 65. Proyecto de Ley N.º 12 de 2008: mediante el cual se crean los bancos de ADN y reglamenta el manejo del ADN. Congreso de la República de Colombia. *Gaceta del Congreso*, año XVIII, N.º 591. (28 de julio de 2010).
 66. Sentencia T-307/99. Corte Constitucional de Colombia. (5 de mayo de 1999).
 67. Ley 1408 de 2010. Por el cual se rinde homenaje a las víctimas de delito de desaparición forzada y se dictan medidas para su localización e identificación. Congreso de la República de Colombia. (20 de agosto de 2010).
 68. Ley 1581 de 2012. Por la cual se dictan disposiciones generales para la protección de datos personales. Congreso de la República de Colombia. *Diario Oficial N.º 48.587*. (18 de octubre de 2012).
 69. Mitropoulos K, Al Jaibaji H, Forero D, Laissue P, Wonkam A, Lopez-Correa C, et al. Success stories in genomic medicine from resource-limited countries. *Hum Genomics* [Internet]. 2015 jun. 18[citado 2020 jul. 30];9(11):1-7. DOI: <https://doi.org/10.1186/s40246-015-0033-3>
 70. Hudson K, Pollitz K. Undermining Genetic Privacy? Employee Wellness Programs and the Law. *N Engl J Med* [Internet]. 2017 jul. 6[citado 2019 sept. 10];377:1-3. DOI: <https://doi.org/10.1056/NEJMp1705283>
 71. Hudson K, Holohan, M, Collins F. Keeping Pace with the Times-The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. *N Engl J Med* [Internet]. 2008[citado 2019 sept. 12];358(25):2661-2663. DOI: <https://doi.org/10.1056/NEJMp0803964>
 72. Contreras D, Kerbel C, Mendieta E, Pérez M. Diagnóstico de componentes bioéticos en el ámbito educativo de Ciencias Biológicas y de la Salud. *Rev Latinoame Bioet* [Internet]. 2016 dic. 5[citado 2019 oct. 21];17(32-1):14-35. DOI: <https://doi.org/10.18359/rlbi.2137>
 73. Annas G. The Limits of State Laws to Protect Genetic Information. *N Engl J Med* [Internet]. 2001 ag. 2[citado 2019 jul. 15];(345):385-388. DOI: <https://doi.org/10.1056/NEJM200108023450523>
 74. Código sustantivo del trabajo. Ministerio de Trabajo Colombiano. *Diario Oficial N.º 27.622*. (7 de junio de 1951).