

(2009) 7:1 *GenEdit*, 1-14

PRUEBAS GENÉTICAS DIRECTAS AL CONSUMIDOR: VISIÓN GENERAL DE LAS NORMAS Y POLÍTICAS APLICABLES

Karine Sénécal¹, Pascal Borry², Heidi C. Howard³, Denise Avard⁴

Resumen:

Cada vez más compañías privadas ofrecen pruebas genéticas “directas al consumidor” a través del Internet. Estos “servicios” genéticos generan una serie de inquietudes éticas, en especial relacionadas con la validez y utilidad clínicas de las pruebas y con el hecho de que se apliquen sin un sistema previamente implementado que permita garantizar que los consumidores entienden el alcance, límites e interpretación básica de los resultados. Esta editorial de GenEdit analiza los documentos normativos existentes en los que se describen las pruebas genéticas ofrecidas directamente a los consumidores. Asimismo, desarrolla tres enfoques amplios con respecto al marco normativo que debería regir dichas pruebas. En términos generales, el primer enfoque aboga por la prohibición de estos servicios, mientras que, al parecer, el segundo los aprueba, siempre y cuando se cumpla con ciertas condiciones. El tercer enfoque está en un punto medio. Estos documentos normativos también se analizaron con el fin de obtener información específica referente a las funciones y responsabilidades de los profesionales de la salud, los datos previos a las pruebas, los consentimientos y la comunicación de resultados así como para determinar la importancia de educar al público y a los profesionales de la salud. Se concluye resaltando la necesidad científica, social y moral de un marco normativo coherente y adaptado, y la necesidad de iniciar actividades para la educación y consulta del público.

INTRODUCCIÓN

Debido en gran parte a los avances en biología molecular y biotecnologías, cada vez hay más pruebas genéticas disponibles para un creciente número de condiciones genéticas (por ejemplo, cáncer a la mama). Aunque normalmente estas pruebas se llevan a cabo en un escenario médico tradicional con el apoyo de profesionales de la salud, ha aumentado la cantidad de compañías privadas que están ofreciendo pruebas genéticas directas al consumidor (DAC) a través del Internet. Las condiciones que se enumeran a continuación por lo general corresponden a estos servicios en línea:

- 1) el consumidor puede adquirir la(s) prueba(s) sin receta médica o sin la autorización de un médico;
- 2) el consumidor proporciona su propio material biológico;
- 3) los resultados de las pruebas se comunican directamente al consumidor.⁵

Desde hace algún tiempo existe enorme interés en estas pruebas, a las cuales más adelante nos referiremos como pruebas directas al consumidor (DAC). Esto se refleja en el hecho de que en los últimos años un gran número de compañías privadas como 23andMe, deCODE y My Genome se ha interesado en el mercado de servicios de pruebas genéticas.

Las compañías que brindan servicios de pruebas genéticas DAC se diferencian sustancialmente entre sí por el tipo de servicios que ofrecen y la forma en que lo hacen. El tipo de información que se da a través de esos servicios puede relacionarse, entre otras cosas, con rasgos vinculados con la paternidad, los antepasados o la salud. Algunas compañías realizan estudios de genoma completo, cuyos resultados corresponden a todas las áreas mencionadas y otras. Asimismo, los procedimientos para obtener las pruebas pueden diferir ampliamente de una compañía a otra. Algunas compañías ofrecerán o requerirán consultas telefónicas previas y posteriores a las pruebas con un asesor certificado en genética, mientras que otras compañías permitirán a los consumidores ordenar la

prueba y obtener los resultados de la misma sin ningún tipo de seguimiento médico o asesoría genética.

Las compañías que dan el servicio de pruebas genéticas DAC están muy interesadas en resaltar los beneficios del uso de tal servicio. Alegan que estas pruebas incrementan la autonomía y el poder del consumidor que le permite cumplir un papel más activo en el cuidado de su propia salud. En segundo lugar, dichas pruebas genéticas también hacen posible lograr mayor privacidad y confidencialidad, puesto que no solo se evita una reunión personal con el médico, sino que, además, los resultados de las pruebas no necesariamente pasan a formar parte del expediente médico convencional (y como tal no siempre se utilizan para solicitar un seguro de salud).⁶

Independientemente de los méritos de estos argumentos, queda claro que las pruebas genéticas DAC también traen consigo muchas inquietudes éticas, especialmente con respecto a la validez y utilidad clínicas de las pruebas.⁷ Asimismo, muchas pruebas para detectar rasgos complejos quedan sumidas en la incertidumbre y la interpretación de sus resultados exige un extremo cuidado (por ejemplo, en el caso de las pruebas de sensibilidad). Además, existe un problema ético importante que radica en que las pruebas genéticas DAC pueden dar lugar a que se someta a pruebas a niños, lo cual es inapropiado.⁸ Incluso con las pruebas a adultos, surgen otras interrogantes: ¿Se contó con un consentimiento suficientemente informado y se entendieron con claridad los resultados de las pruebas? Básicamente, el problema radica en que puede resultar difícil interpretar los resultados de las pruebas, dando lugar a una grave malinterpretación del estado de salud actual o futuro del consumidor, quien puede ser demasiado alarmista y pensar que los resultados revelan cierta enfermedad o, por el contrario, ser muy desdioso y creer que al no tener un riesgo elevado, no es necesario que tenga un estilo de vida saludable. También surgen consideraciones éticas al “predecir” una enfermedad que no puede ser prevenida ni tratada o cuando los datos y muestras biológicos del consumidor se usan para fines de investigación.

Estas inquietudes demuestran claramente por qué algunos consideran que las pruebas genéticas DAC son demasiado controvertidas⁹ y, más aún, los problemas no se limitan a los enumerados anteriormente. Además, se discute sobre la necesidad de implementar una supervisión reguladora más específica.¹⁰ Algunos autores cuestionan si los encargados de formular políticas deberían asumir la responsabilidad de proteger a las personas de su propio deseo de información o no,¹¹ mientras que otros piensan que obviamente se necesita un marco regulador más estricto.¹² Sin embargo, existe otra posición, defendida por algunas organizaciones, según la cual la publicidad y la oferta ilimitada de pruebas genéticas deberían prohibirse totalmente y las pruebas genéticas deberían aplicarse únicamente por orden directa de un médico.¹³

El objetivo de este artículo es revisar los textos normativos publicados en inglés o francés que traten específicamente sobre las pruebas genéticas directas al consumidor. Al hacer un análisis comparativo de estos textos, quisimos determinar las tendencias prevalentes con respecto a las dimensiones éticas de las pruebas genéticas directas al consumidor. Este artículo se centrará en tres temas generales encontrados en la mayoría de los textos analizados: 1) las funciones y responsabilidades de los profesionales de la salud; 2) el tipo de información previa a las pruebas que debería darse a los consumidores, el consentimiento informado y la comunicación de los resultados de las pruebas; y 3) la educación al público y/o a los profesionales de la salud.

METODOLOGÍA

Esta investigación se llevó a cabo en enero de 2009 utilizando las bases de datos HumGen International, Web of Science, PubMed y Google Scholar. También se investigaron los siguientes sitios de Internet: 1) comités nacionales de bioética (utilizando listas encontradas en el sitio de la Organización Mundial de la Salud y del Centro Alemán de Referencias para la Ética

en las Ciencias Biológicas); 2) organizaciones dedicadas a la genética humana (usando la lista encontrada en el sitio de la Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana y otros enlaces relacionados); y 3) muchas asociaciones médicas nacionales (haciendo uso de la lista de la Asociación Médica Mundial). En nuestra revisión de textos normativos incluimos aquellos documentos cuyos títulos indicaban que trataban explícitamente sobre las pruebas genéticas directas al consumidor y que incluían una posición al respecto. Se consideraron únicamente textos en inglés o francés o textos traducidos a estos dos idiomas.

Las compañías privadas que brindan servicios de pruebas genéticas directamente al público tienen una amplia gama de pruebas para ofrecer. Algunas de éstas son más proclives que otras a ser realizadas sin consultar a un médico. Esto es de particular importancia con las pruebas genéticas cuyo fin es determinar relaciones familiares (pruebas de paternidad) o de ascendencia (pruebas de genealogía), las cuales podrían tener grandes mercados potenciales para pruebas genéticas directas al consumidor. Sin embargo, para efectos de esta investigación, se excluyeron específicamente textos normativos relacionados solo con pruebas de paternidad o pruebas de ascendencia.

RESULTADOS

Se identificó un total de catorce textos normativos provenientes de trece organizaciones distintas y siete países diferentes (Tabla 1). Las organizaciones fueron de diversos tipos, incluyendo dos organizaciones gubernamentales, cuatro asociaciones o sociedades de genética, cuatro organizaciones médicas o profesionales y tres organizaciones con vocación ética. Ningún texto normativo con alcance internacional o incluso regional cumplió con nuestros criterios para ser incluido en esta investigación.

Tabla 1: Lista de textos normativos que tratan explícitamente de las pruebas genéticas directas al consumidor

| Año | Organización / País | Nombre |
|----------|---|---|
| 1. 1997 | Comité Consultivo sobre Pruebas Genéticas (ACGT) / Reino Unido | <i>Código de Práctica y Guía sobre Servicios de Pruebas Genéticas en Humanos Brindados Directamente al Público</i> ¹⁴ |
| 2. 2003 | Comisión de Genética Humana (HGC) / Reino Unido | <i>Genes Directos: Garantía de la Supervisión Efectiva de Pruebas Genéticas Proporcionadas Directamente al Público</i> ¹⁵ |
| 3. 2004 | Comité Consultivo Belga en Bioética (BACB) / Bélgica | <i>Opinión Nº 32 del 5 de julio de 2004 sobre la Libre Disponibilidad de las Pruebas Genéticas</i> ¹⁶ |
| 4. 2004 | Comité Consultivo Nacional de Ética en la Salud y las Ciencias Biológicas (NCEC) / Francia | <i>Opinión Nº 86 – Problemas relacionados con la Comercialización de Autopruebas para la Detección de VIH y el Diagnóstico de Enfermedades Genéticas</i> ¹⁷ |
| 5. 2005 | Sociedad de Patología Clínica de los Estados Unidos (ASCP) / Estados Unidos | <i>Pruebas de Acceso Directo</i> ¹⁸ |
| 6. 2006 | Universidad de Genética Médica de los Estados Unidos (ACMG) / Estados Unidos | <i>Declaración de la ACMG sobre Pruebas Genéticas Directas al Consumidor</i> ¹⁹ |
| 7. 2007 | Sociedad de Genética Humana de los Estados Unidos (ASHG) y Universidad de Genética Médica de los Estados Unidos (ACMG) / Estados Unidos | <i>Declaración de la ASHG sobre las Pruebas Genéticas Directas al Consumidor en los Estados Unidos</i> ²⁰ |
| 8. 2007 | Comisión de Genética Humana (HGC) / Reino Unido | <i>Más Genes Directos. Un Informe sobre los Avances en la Disponibilidad, Comercialización y Regulación de Pruebas Genéticas Proporcionadas Directamente al Público</i> ²¹ |
| 9. 2007 | Sociedad de Genética Humana de Australasia (HGSA) / Australia | <i>Pruebas Genéticas Directas al Consumidor</i> ²² |
| 10. 2007 | Sociedad Nacional de Consultores en Genética (NSGC) / Estados Unidos | <i>Pruebas Genéticas Directas al Consumidor</i> ²³ |
| 11. 2008 | Consejo Nacional de Ética para las Ciencias Biológicas (NCELS) / Portugal | <i>Opinión Nº 56 del Consejo Nacional de Ética para las Ciencias Biológicas – Opinión sobre la Comercialización Directa de Pruebas Genéticas al Público</i> ²⁴ |

| | | |
|----------|--|--|
| 12. 2008 | Universidad de Obstetras y Ginecólogos de los Estados Unidos (ACOG) / Estados Unidos | <i>Comercialización de Pruebas Genéticas Directa al Consumidor</i> ²⁵ |
| 13. 2008 | Asociación Médica de los Estados Unidos (AMA) / Estados Unidos | <i>Publicidad y Suministro de Pruebas Genéticas Directas al Consumidor</i> ²⁶ |
| 14. 2009 | Sociedad Suiza de Genética Médica (SSMG) / Suiza | <i>Pruebas Genéticas por Internet</i> ²⁷ |

Los resultados de esta investigación se han agrupado de acuerdo con el (los) enfoque(s) general(es) adoptado(s) por cada organización en relación con las pruebas genéticas DAC y los subtemas específicos vinculados con este servicio. Hasta cierto punto esta categorización es relativa y subjetiva; sin embargo, permite identificar las tendencias generales adoptadas en los diversos textos normativos y los temas específicos examinados en ellos. Asimismo, se entiende que al tratarse solo ciertos temas específicos, existe el riesgo de no transmitir completamente todas las sutilezas de los textos de manera global.

POSICIONES GENERALES

Se identificaron tres posiciones con respecto a la regulación de las pruebas genéticas DAC: Dos de estas son opiniones opuestas mientras que a la tercera se le clasifica como un enfoque intermedio. Algunos textos abogan por la prohibición de la venta libre de pruebas genéticas directamente a los consumidores y establecen que estas pruebas deberían llevarse a cabo bajo la supervisión de un profesional de la salud calificado.²⁸ Por ejemplo, actualmente la Asociación Médica de los Estados Unidos se opone a las pruebas genéticas directas al consumidor²⁹ y la Universidad de Genética Médica de los Estados Unidos señala lo siguiente: “[u]n profesional informado debería participar en el proceso de ordenar e interpretar una prueba genética”³⁰ [el subrayado es nuestro].

Otros textos defienden un enfoque más liberal, mediante el que se permiten pruebas genéticas directas al consumidor en tanto se cumplan ciertas condiciones.³¹ La Comisión de Genética Humana, por ejemplo, recomienda un control más estricto de las

pruebas genéticas sin realmente prohibirlas: “[nosotros] recomendamos controles más estrictos a las pruebas genéticas directas, pero no creemos que debería existir una disposición legal que prohíba ya sea algunas de ellas o todas ellas”.³²

Finalmente, otros textos adoptan lo que llamamos un enfoque intermedio³³ que puede explicarse en tres formas distintas. En un primer caso³⁴, los miembros de la organización que firman el texto normativo están divididos en cuanto a la posición que deben adoptar: algunos de ellos quieren prohibir la venta de pruebas genéticas directas al consumidor, mientras que otros permitirían la práctica si se cumple con ciertas condiciones. En un segundo caso³⁵, el texto en cuestión se incluye en el grupo intermedio porque la posición asumida varía de acuerdo al tipo de prueba genética: “[m]ientras que el modelo DAC puede contraindicarse para ciertos tipos de pruebas, la disponibilidad de otras pruebas sin la presencia de un profesional de la salud no puede comprometer la salud de los pacientes y, por el contrario, puede promoverla.”³⁶ Lo mismo sucede con otro texto que señala que en el caso de pruebas diagnósticas o pruebas predictivas, los consumidores no deberán poder obtenerlas directamente; sin embargo, este texto no abarca otros tipos de pruebas genéticas (llevando así a pensar que no existe límite para acceder a dichas pruebas).³⁷ Más aún, en otros textos la posición asumida está sujeta a interpretación ya que los autores indican que “no deberían promoverse” las pruebas genéticas directas al consumidor.³⁸ Con respecto al marco que debería regir las pruebas genéticas directas al consumidor, un análisis de los documentos normativos considerados en el presente revela que independientemente de la posición general

asumida, en casi todos ellos esta responsabilidad se asigna a los profesionales de la salud. Por lo tanto, resulta útil determinar cuáles son las funciones y responsabilidades que se recomiendan.

POSICIONES ESPECÍFICAS

1) Funciones y responsabilidades de los profesionales de la salud

Los catorce documentos normativos examinados asumen posiciones diferentes y algunas veces diametralmente opuestas cuando se trata de determinar las funciones y responsabilidades de los profesionales de la salud con respecto a los servicios de pruebas genéticas DAC. En resumen, no obstante, parece ser que cuando se defiende el enfoque más restrictivo, la condición es que las pruebas genéticas se apliquen en el contexto de una relación médica profesional.³⁹ Por ejemplo, algunos miembros del Comité Consultivo Belga en Bioética manifiestan que:

“debería prohibirse la libre disponibilidad de autopruebas genéticas. Estos miembros consideran que las pruebas genéticas deberían llevarse a cabo en el contexto de una relación médica profesional en un marco en el que se brinde suficiente información y asesoría. [...] Los mismos miembros piensan que un resultado fidedigno de una prueba, con una interpretación confiable e instrucciones razonables para las partes involucradas, presupone que las pruebas se lleven a cabo al interior de una relación profesional. [...] Dichos miembros también consideran que únicamente el filtro de una relación médica profesional puede garantizar la protección adecuada de los terceros afectados por los resultados de las pruebas. [...] estos miembros consideran que la limitación del acceso a pruebas genéticas ordenadas por un médico impediría una comercialización excesiva de las pruebas.”⁴⁰

La cita anterior deja en claro que se da gran importancia a la función de los profesionales de la salud. Sin embargo, aunque algunos textos que adoptan esta posición sugieren que los profesionales de la salud generales (es decir, sin una especialidad definida) pueden asumir la responsabilidad de autorizar el acceso a ciertas pruebas genéticas y brindar asesoría en genética,⁴¹ otros manifiestan expresamente que esta responsabilidad debería limitarse a los

profesionales de la salud especializados en genética.⁴²

Asimismo, incluso en los textos normativos que siguen una posición liberal con respecto a las pruebas genéticas directas al consumidor, dicha responsabilidad con frecuencia recae en los profesionales de la salud o por lo menos se les asigna una función definida, que consiste específicamente en brindar información a pacientes/consumidores e interpretar los resultados de las pruebas. Para ser más precisos, algunos textos⁴³ asumen un enfoque al que denominamos “colaborativo”; este punto de vista recomienda que las compañías de pruebas genéticas DAC y los profesionales de la salud actúen juntos para garantizar, entre otras cosas, que la información previa a las pruebas disponible para los consumidores sea de alta calidad y que los consumidores entiendan los resultados de las pruebas. Algunos de los textos⁴⁴ que defienden este enfoque colaborativo asignan la responsabilidad del inicio de la colaboración directamente a las compañías de pruebas genéticas directas al consumidor, mientras que otros⁴⁵ señalan que la responsabilidad es del consumidor. El Comité Consultivo sobre Pruebas Genéticas del Reino Unido, por ejemplo, asigna una serie de obligaciones a las compañías de pruebas genéticas DAC, incluyendo la obligación de brindar al médico de cabecera del consumidor los resultados de las pruebas una vez obtenido el consentimiento del consumidor para ello, trabajar con los profesionales de la salud para producir materiales informativos destinados para los consumidores y referir a los consumidores con resultados anormales a profesionales de la salud que están en condiciones de brindar el soporte necesario.⁴⁶ Por otro lado, parece ser que la Sociedad de Patología Clínica de los Estados Unidos (ASCP) deja al consumidor la responsabilidad de solicitar la opinión de un profesional de la salud:

“[De] ser posible, los pacientes deben consultar a su médico de cabecera después de recibir los resultados de las pruebas PAD [pruebas de acceso directo]. [...] Para obtener resultados óptimos para la salud del paciente, la ASCP recomienda que el paciente consulte a su médico para obtener una interpretación apropiada de los resultados de las pruebas. Las pruebas de laboratorio ayudan a determinar

mejor el estado de salud de un paciente. Los médicos pueden tener acceso a la historia familiar del paciente y a otros datos que pudieran afectar en forma crítica la interpretación de las pruebas y, además, pueden ordenar pruebas adicionales para aclarar los resultados o predecir riesgos.⁴⁷

*La Declaración sobre las Pruebas Genéticas Directas al Consumidor*⁴⁸ de la Sociedad de Genética Humana de los Estados Unidos (ASHG) hace responsable a las organizaciones profesionales de la educación de sus miembros para que puedan explicar a sus pacientes los tipos de pruebas genéticas ofrecidas directamente al consumidor, sus beneficios, sus limitaciones, etc.:

“[p]ara garantizar que los profesionales de la salud sepan que las pruebas genéticas se están administrando DAC y que algunas de ellas pueden carecer de validez analítica o clínica, las organizaciones profesionales deberían educar a sus miembros con respecto a los tipos de pruebas genéticas ofrecidas DAC, a fin de que éstos puedan asesorar a sus pacientes sobre el posible valor y limitaciones de las pruebas DAC.”⁴⁹

Este análisis de los textos normativos en cuanto a las funciones y responsabilidades de los profesionales de la salud en el contexto de las pruebas genéticas DAC revela claramente que, independientemente de la posición general que adopten, a los profesionales del cuidado de la salud casi siempre se les asigna funciones y responsabilidades. De manera similar, muchos de estos textos⁵⁰ también tratan temas como la información previa a la prueba, el consentimiento del consumidor y la comunicación de los resultados de las pruebas. Por lo tanto, es importante revisar las posiciones con respecto a estos factores a fin de identificar la actual tendencia en cuanto a la ética.

2) Información previa a las pruebas, consentimiento y comunicación de los resultados

Muchos de los textos normativos analizados⁵¹ concuerdan en que las pruebas genéticas DAC generan serias preocupaciones dada la dificultad para garantizar que los consumidores comprendan a cabalidad 1) las implicancias de la prueba antes de dar su consentimiento

para ser sometido a ella,⁵² y 2) los resultados de las pruebas.⁵³

i- Información previa a las pruebas

Muchos de los documentos examinados resaltan la insuficiencia de la información proporcionada a los consumidores con respecto a las implicancias de las pruebas genéticas como una de las principales preocupaciones en relación con los servicios de pruebas genéticas DAC.⁵⁴ En ellos se enfatiza que las personas sometidas a las pruebas y probablemente incluso sus familias deben comprender las implicancias totales de los resultados antes de que se lleve a cabo cualquier prueba.⁵⁵ Sin embargo, una vez hecha esta declaración general, existe una amplia gama de soluciones ofrecidas que se pueden utilizar. Algunos lineamientos⁵⁶ enfatizan la función de las compañías de pruebas genéticas DAC de brindar información adecuada. Muchos de estos lineamientos discuten la obligación general de las compañías de proporcionar información a los consumidores dándoles detalles sobre las pruebas ofrecidas (incluyendo el alcance de las pruebas y sus limitaciones así como la interpretación de los resultados de las pruebas).⁵⁷ El Comité Consultivo sobre Pruebas Genéticas del Reino Unido, por ejemplo, manifiesta lo siguiente:

“[l]os profesionales de la salud deben brindar información apropiada al consumidor dándole detalles sobre la condición sometida a prueba, a fin de garantizar que el consumidor entienda la naturaleza de las pruebas, su alcance y sus limitaciones y la exactitud, importancia y uso de un resultado. Dicha información debe suministrarse antes de que se realice la prueba.”⁵⁸

Además de esta obligación general, los lineamientos son más específicos y enumeran los aspectos de las pruebas genéticas que deben explicarse a los consumidores.⁵⁹ La Sociedad Suiza de Genética Médica, por ejemplo, señala que:

“Se le debe decir al consumidor quién tendrá acceso a los resultados, qué medidas de seguridad existen para proteger la privacidad de los resultados, qué sucederá con la muestra de ADN una vez que se termine la prueba y cuál será el mecanismo de queja que se aplicará en caso de se produzca alguna falla en la

protección de la información. Asimismo, antes de proceder con las pruebas genéticas, se le informará al consumidor sobre la posibilidad de una futura discriminación por un empleador y/o compañía de seguro y del posible impacto sobre los demás miembros de la familia⁶⁰ [la traducción es nuestra]

Otros documentos normativos⁶¹ contienen lo que puede describirse como un enfoque a la “mitad del camino” o “mixto”, que combina las responsabilidades de organizaciones independientes (agencias de protección al consumidor, asociaciones nacionales de genética humana y los medios, por ejemplo) con las obligaciones de las compañías que ofrecen servicios de pruebas genéticas DAC. En tales documentos, la Comisión de Genética Humana señala que: “debería investigarse el uso de fuentes de información del Internet para brindar información integral e independiente y debería estimularse a los desarrolladores/proveedores de pruebas a facilitar a los consumidores el acceso a esta información.”⁶² En un documento anterior, esta misma organización propone que se brinde financiamiento a una agencia de protección del consumidor para permitirle elaborar información específica e imparcial sobre los servicios de pruebas genéticas DAC.⁶³

La Sociedad Nacional de Consultores en Genética (NSGC) de los Estados Unidos adopta lo que consideramos una “posición aislada”, ya que se encuentra en solo uno de los textos analizados. Recomienda que sea responsabilidad del consumidor garantizar, antes de la compra de cualquier prueba genética, que la compañía a la cual se está comprando la prueba ofrezca información que haya sido desarrollada o revisada por profesionales de la salud especializados en genética.⁶⁴

La gran mayoría de los textos analizados expresa que el entendimiento de la información previa a las pruebas es un aspecto fundamental de las pruebas genéticas directas al consumidor. Después de todo, no puede haber ningún consentimiento informado si la información proporcionada no se ha entendido a cabalidad.

ii- Consentimiento

El cincuenta por ciento de los textos normativos examinados (siete de catorce) tratan explícitamente el problema del consentimiento. Dentro de este grupo, no obstante, algunos identifican los problemas relacionados con el consentimiento sin ofrecer ninguna solución clara. En realidad, solo en tres documentos se asume una posición precisa, dificultando la identificación de enfoques específicos con respecto a este tema. En general, sin embargo, apreciamos que dos textos⁶⁵ asignan la responsabilidad a las compañías de pruebas directas al consumidor, ya sea dándoles obligaciones⁶⁶ o abogando por la autoregulación.⁶⁷ El tercer documento adopta una posición en la que se atribuye la responsabilidad al consumidor:

“[a] fin de incrementar la posibilidad de que los pacientes reciban servicios apropiados de pruebas genéticas a través de un modelo de prestación de servicios DAC, la NSGC recomienda enérgicamente que los pacientes que se embarquen en un proceso de pruebas genéticas directas al consumidor evalúen si la compañía ha analizado los siguientes aspectos antes de adquirir una prueba genética DAC: [...] 6. ¿Existe un proceso para obtener y fundamentar el consentimiento informado en forma coherente con las prácticas médicas aceptadas así como con la normatividad del Estado correspondiente y local?”⁶⁸

En cuanto a los documentos que no tratan el tema del consentimiento en forma expresa, ello no es motivo para necesariamente concluir que sus autores han descartado el tema. El concepto legal de consentimiento exige que el mismo sea “informado”. La naturaleza informada de cualquier consentimiento implica que exista un conocimiento razonable y adecuado para permitir que se tomen decisiones con plena conciencia sobre los hechos. En el caso de las pruebas genéticas directas al consumidor, existe un reconocimiento implícito en todos los textos normativos de que la naturaleza informada del consentimiento sea una preocupación, tal como lo indica el gran peso que todos ellos le dan a la importancia de la disponibilidad de la información previa a la prueba. Además de la información previa a la prueba y del consentimiento, existe un tercer aspecto importante: la comunicación de los resultados de las pruebas. En este punto,

las preocupaciones abarcan las sutilezas relacionadas con la interpretación y entendimiento correcto de los resultados. Muchos de los textos analizados en el presente tratan sobre este tema.⁶⁹

iii- Comunicación de los resultados

A diferencia del tema del consentimiento, el tema de la comunicación de los resultados de las pruebas genera muchas posiciones claras en los textos normativos estudiados.⁷⁰ Tal como se hizo con el consentimiento, se dividió a las posiciones en dos grupos. En muchos textos⁷¹ la responsabilidad se asigna a las compañías confiriéndoles funciones específicas. La declaración de la Universidad de Genética Médica de los Estados Unidos es la siguiente:

“[c]on frecuencia la interpretación de tales resultados [resultados de las pruebas genéticas directas al consumidor] está altamente sesgada y dicha información debe comunicarse al consumidor en el contexto apropiado y en una forma comprensible adecuada en términos lingüísticos y culturales.”⁷²

Por su parte, en los Estados Unidos, la NSGC traslada la responsabilidad al consumidor:

“[a] fin de incrementar la posibilidad de que los pacientes reciban servicios apropiados de pruebas genéticas a través de un modelo de prestación de servicios DAC, la NSGC recomienda enérgicamente que los pacientes que se embarquen en un proceso de pruebas genéticas directas al consumidor evalúen si la compañía ha analizado los siguientes aspectos antes de adquirir una prueba genética DAC: [...] 3. ¿Los resultados se entregarán en forma comprensible para el consumidor promedio, incluyendo una explicación clara sobre sus implicancias clínicas, si las hubiere, así como recursos que permitan un seguimiento apropiado?”⁷³

Al parecer un aspecto fundamental de la comunicación de los resultados de las pruebas es la asesoría genética. Muchos textos⁷⁴ enfatizan la importancia de la asesoría genética posterior a las pruebas para que el consumidor entienda adecuadamente sus resultados. Muchos de los documentos indican que la responsabilidad de brindar este servicio recae en las compañías que ofrecen

pruebas genéticas DAC. Sin embargo, la Universidad de Obstetras y Ginecólogos de los Estados Unidos asume una posición interesante: aunque manifiesta que se debe brindar asesoría genética antes y después de las pruebas,⁷⁵ también plantea el problema de que los asesores genéticos contratados por las mismas compañías que brindan los servicios genéticos podrían verse involucrados en un conflicto de interés:

“[a]unque algunas compañías brindan asesoría genética, han surgido inquietudes relacionadas con conflictos de interés que podrían generarse cuando la compañía que proporciona las pruebas contrata también al asesor genético, pues es probable que una compañía que se publicita directamente entre los consumidores no reciba pago alguno únicamente por asesoría y solo se le pague si el consumidor es quien ordena la prueba.”⁷⁶

La comunicación de resultados es un aspecto especialmente problemático de las pruebas genéticas directas al consumidor. En muchos de los textos analizados,⁷⁷ la educación del público en general y/o de los profesionales de la salud se considera parte importante de la solución para superar el posible impacto negativo de estas pruebas.

3) Educación del público en general y/o de los profesionales de la salud

La mayoría de los textos examinados enfatiza la importancia de educar al público en general.⁷⁸ Aunque algunos consideran que esto es básicamente responsabilidad del gobierno⁷⁹ y de organizaciones independientes, tales como agencias de protección al consumidor,⁸⁰ otros se inclinan a verla como responsabilidad del gobierno y de los profesionales de la salud.⁸¹ Por ejemplo, todos los miembros del Comité Consultivo Belga en Bioética están de acuerdo con elaborar una lista de recomendaciones generales, satisfaciendo la necesidad de dar evidente prioridad al suministro de información pública adecuada y completa. Manifiestan que: “[l]a información sobre la salud proporcionada en los colegios también cumple un papel importante al igual que la información brindada por el MG [médico general] y otros trabajadores de la salud de primera línea.”⁸²

Resulta interesante que por lo menos uno de los textos examinados considere a la educación como un medio para retrasar o reducir la demanda de servicios de la industria de pruebas genéticas directas al consumidor.⁸³ La Sociedad de Genética Humana de Australasia señala:

“[l]a mejor forma para liberarse del mercado de pruebas genéticas DAC podría ser la eliminación de la demanda a través de la educación sobre los motivos por los que fallan las pruebas genéticas DAC, convirtiéndose en la base para decisiones y cuidados médicos de alta calidad, en lugar de llevar al mercado a la clandestinidad o al extranjero.”⁸⁴

Mientras tanto, en otros documentos, se considera a la educación del público como un medio para reducir los posibles resultados perjudiciales de las pruebas genéticas directas al consumidor. La Comisión de Genética Humana indica: “[n]osotros pensamos que la educación del consumidor sobre las pruebas genéticas cumplirá un papel importante en la minimización de los posibles daños que podrían derivarse de las pruebas genéticas directas.”⁸⁵

Algunos textos⁸⁶ resaltan la importancia de la educación de los profesionales de la salud, principalmente porque en ellos se considera que los médicos deben cumplir una función en la asesoría a los pacientes. Por ejemplo, la Asociación Médica de los Estados Unidos recomienda que se informe a los médicos sobre la realidad de las pruebas genéticas directas a los consumidores, incluyendo la falta de validez científica de ciertas pruebas, de tal modo que los pacientes pueden recibir asesoría apropiada sobre sus posibles daños.⁸⁷ Aunque uno de los textos que aboga por la educación de los profesionales no especifica quien debería asumir dicha educación,⁸⁸ otros⁸⁹ encargan esta labor a organizaciones profesionales:

“[p]ara garantizar que los profesionales de la salud sepan que las pruebas genéticas se están administrando DAC y que algunas de ellas pueden carecer de validez analítica o clínica, las organizaciones profesionales deberían educar a sus miembros con respecto a los tipos de pruebas genéticas ofrecidas DAC, a fin de que éstos pueden asesorar a sus pacientes sobre el posible valor y limitaciones de las pruebas DAC.”⁹⁰

DISCUSIÓN

En resumen, se identificaron pocos⁹¹ documentos normativos que trataran específicamente sobre las pruebas genéticas directas al consumidor. Asimismo, en general se apreció una falta de acuerdo o consenso general con respecto a las posiciones adoptadas y las opiniones emitidas sobre los aspectos relevantes para los servicios de pruebas genéticas DAC. Esto resulta algo sorprendente considerando los posibles dilemas éticos que traerían consigo las pruebas genéticas directas al consumidor. Más aun, los textos normativos existentes identificados son muy limitados en cuanto a alcance, especialmente al considerar el hecho de que la industria utiliza el Internet como una herramienta de marketing sin límites ni jurisdicciones. En este sentido, el Consejo Europeo ha lanzado una iniciativa interesante para probar y establecer normas mínimas y armoniosas referentes a las pruebas genéticas.

El 27 de noviembre de 2008, el Consejo Europeo aprobó un instrumento normativo de importancia regional y probablemente internacional⁹² denominado *Protocolo Adicional a la Convención de Derechos Humanos y Biomedicina referente a Pruebas Genéticas para Fines Relacionados con la Salud*. Aunque este protocolo no trata expresamente sobre las pruebas genéticas directas al consumidor, contiene disposiciones que podrían aplicarse a algunas de estas pruebas. Tal como se indica en el Artículo 2, párrafo 1, el protocolo “se aplica a pruebas que se realizan para fines relacionados con la salud e incluye el análisis⁹³ de muestras biológicas⁹⁴ de origen humano y tiene por objeto específicamente identificar las características genéticas de una persona, ya sea heredadas o adquiridas durante el desarrollo prenatal temprano [...]”

Aunque algunas compañías de pruebas genéticas directas al consumidor señalan que las pruebas que ofrecen no son para fines médicos,⁹⁵ esta opinión está abierta a discusión. De acuerdo con la Universidad de Obstetras y Ginecólogos de los Estados Unidos:

“[t]odas las pruebas genéticas, incluyendo pruebas hechas en casa, deberían considerarse pruebas médicas porque sus resultados podrían tener algún efecto en los futuros cuidados médicos y en las decisiones clínicas que se adoptarán. Aunque algunas pruebas se han comercializado como no médicas, [...] también deberían considerarse como pruebas médicas.”⁹⁶

Sin llegar a afirmar que todas las pruebas directas al consumidor deberían considerarse pruebas médicas, pensamos que **ciertas** pruebas ofrecidas en el contexto de venta directa a los consumidores tienen una connotación médica y, por lo tanto, podrían estar sujetas a lo dispuesto en este Protocolo Adicional.

El Artículo 7 del Protocolo Adicional establece: “[u]na prueba genética⁹⁷ para fines relacionados con la salud sólo puede aplicarse bajo una supervisión médica individualizada.” En base a la información contenida en el Informe Aclaratorio adjunto al Protocolo Adicional, la noción de supervisión médica se refiere a un proceso dentro del cual se llevarán a cabo pruebas genéticas.⁹⁸ Esta disposición está motivada principalmente por el deseo de brindar a la persona involucrada información previa a las pruebas necesaria para que decida en forma informada si la prueba debe realizarse o no y, de ser así, reciba asesoría genética apropiada.⁹⁹ El Informe Aclaratorio también deja en claro que las pruebas genéticas para fines médicos sólo deberán llevarse a cabo por orden específica de un médico.¹⁰⁰

Además, aunque en ciertas circunstancias puedan autorizarse excepciones al Artículo 7, éste no es el caso cuando la prueba tiene implicancias importantes para la salud de las personas involucradas o para los miembros de su familia o para tomar la decisión de procrear.¹⁰¹ En las demás circunstancias, es probable que no se requiera una prueba genética para respetar la realización de una supervisión especializada en tanto se respeten las otras normas establecidas en el Protocolo Adicional.¹⁰² Específicamente, el Protocolo Adicional indica que al analizarse una prueba genética, debe proporcionarse a la persona involucrada información apropiada previa a la prueba¹⁰³, y que cuando la prueba sea de tipo predictiva¹⁰⁴, la persona

también debería recibir asesoría genética apropiada y no directiva.¹⁰⁵ Además, se estipula claramente que no puede realizarse una prueba genética a no ser que la persona haya brindado su consentimiento escrito para tal efecto en forma voluntaria e informada.¹⁰⁶

Resulta entonces que si finalmente se determina que algunas pruebas genéticas vendidas directamente al consumidor se hacen para fines médicos o fines relacionados con la salud, esta práctica violaría el Artículo 7 (1) porque tendría que hacerse bajo supervisión médica individualizada. Si, por otro lado, se determina que las pruebas genéticas directas al consumidor no son para fines médicos, entonces no se aplicarían las normas establecidas en el Protocolo Adicional.

Cabe resaltar que una organización como el Consejo Europeo, cuya influencia no abarca solamente a sus Estados miembro, sino también a Estados no miembro,¹⁰⁷ está tratando de armonizar las prácticas sociales y legales en el campo de las pruebas genéticas. El *Protocolo Adicional a la Convención de Derechos Humanos y Biomedicina referente a Pruebas Genéticas para Fines Relacionados con la Salud* solo tiene fuerza de ley en aquellos países que lo aceptan. En tanto el protocolo no tenga fuerza de ley automáticamente, su efectividad (es decir, su transformación en obligación legal) depende totalmente de su ratificación. Sin embargo, esperamos que el protocolo tenga un impacto indirecto, como mecanismos de cumplimiento no obligatorio, sobre las normas éticas.

Conclusión

Resulta difícil determinar si el actual entusiasmo por adquirir pruebas genéticas de compañías privadas sin la intermediación de un profesional de la salud continuará de la misma o disminuirá en los meses venideros. Al momento de elaborar este artículo, consideramos que parte de la solución radica en un enfoque precavido, incluso protector, que enfatice la necesidad de educar al público y a los profesionales de la salud sobre las implicancias de este tipo

de pruebas. Esto ayudaría a prevenir posibles resultados no deseados de las pruebas genéticas directas al consumidor. Cabría resaltar que la Comisión Federal de Comercio (FTC), una entidad federal de los Estados Unidos que actúa como organismo de protección al consumidor, ha elaborado un documento sobre información y educación al público con respecto al tema de las pruebas genéticas directas al consumidor.¹⁰⁸ En una hoja de datos técnicos, la FTC describe los problemas de la validez de las pruebas realizadas en este contexto, las dificultades vinculadas con la interpretación de los resultados y los diversos aspectos que deben tomarse en cuenta si el consumidor decide continuar no obstante ello y adquirir este servicio. En nuestra opinión, es fundamental contar con una herramienta de este tipo para brindar información al público porque los consumidores deben tener acceso a información imparcial.

Además de la necesidad de educar al público y brindar a los consumidores información imparcial, también consideramos que es un requisito controlar la calidad de los laboratorios que llevan a cabo las pruebas, a fin de garantizar que se cuente con información adecuada para la interpretación de los resultados de las pruebas genéticas. Estos requisitos deberían relacionarse con todas las pruebas genéticas, incluyendo aquellas realizadas para los servicios DAC. Por lo tanto, concluimos enfatizando la necesidad científica, social y moral de un marco normativo adecuado. Tomando en cuenta la amplia gama de pruebas ofrecidas y el rango de consecuencias de las mismas¹⁰⁹, sentimos, no obstante, que adoptar un único enfoque para todos los tipos de pruebas genéticas directas al consumidor probablemente no sería la mejor solución.

Más específicamente, creemos que en el corto plazo la industria de pruebas genéticas directas al consumidor debería

autoregularse y que organismos independientes y entes de consulta pública deberían brindar oportunidades de educación al público. Puesto que con cada vez mayor frecuencia los consumidores se inclinan a tomar medidas para controlar su propio cuidado de la salud, diagnósticos y tratamientos, ellos son los principales interesados y se les debería consultar. Esto evitará que se asuma una posición demasiado paternalista y, al mismo tiempo, permitirá mantener la atención en los temas éticos. La activa participación de numerosos agentes, incluyendo el público en toda su extensión y los usuarios del Internet, debería hacer posible la formación de una posición informada con respecto a la naturaleza de cualquier marco normativo que rija las pruebas genéticas directas al consumidor así como estimular el debate social que lo rodea. Un ejemplo de consulta pública sobre temas éticos derivados de las pruebas genéticas directas al consumidor es la iniciativa del Consejo de Bioética de Nuffield, lanzada en abril de 2009: *Determinación de Perfiles Médicos y Medicina En Línea: La Ética del Cuidado de la Salud Personalizado en la Era del Consumo*.¹¹⁰

En el mediano plazo nos gustaría ver un marco normativo sólido que se adapte a la gran variedad de servicios de pruebas genéticas ofrecidos directamente a los consumidores. Esto debe hacerse lo más pronto posible. Ya se están redactando leyes a nivel nacional¹¹¹ para que rijan esta práctica y si esperamos demasiado tiempo, será difícil armonizar toda la legislación nacional en los libros de leyes. Asimismo, la armonización es fundamental porque las pruebas genéticas directas al consumidor es un fenómeno internacional, interpretado en línea, donde las leyes y normas son cada vez menos efectivas. Considerando esta realidad, recordamos con interés la iniciativa del Consejo Europeo de intentar establecer normas mínimas y armoniosas para las pruebas genéticas.

¹ Research Officer, Centre de recherche en droit public, Université de Montréal, Canada

² Post-doctoral intern, Research Fund Flanders, Centre for Biomedical Ethics and Law, Université catholique de Louvain, Belgium

³ Post-doctoral intern, Marie Curie/European Commission FP7, Centre for Biomedical Ethics and Law, Université catholique de Louvain, Belgium

⁴ Research Director, Centre de recherche en droit public, Université de Montréal, Canada

⁵ Belgian Advisory Committee on Bioethics (BACB), *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, Belgium, 2004

⁶ D. Magnus, M. K. Cho, R. Cook-Deegan, «Direct-to-Consumer Genetic Tests: Beyond Medical Regulation?», (2009) 1:2 *Genome Medicine*, 17

⁷ Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm), *Tests génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales – Expertise collective* (Paris : Les Éditions Inserm, 2008)

⁸ P. Borry, H.C. Howard, K. Sénécal, D. Avar, «Direct-to-consumer Genome Scanning Services. Also for Children?», (2009) *Nature Reviews Genetics*, 8

⁹ A. L. McGuire, «An Unwelcome Side Effect of Direct-to-Consumer Personal Genome Testing – Raiding the Medical Commons», (2008) 300:22 *JAMA*, 2669 ; Human Genetics Society of Australasia (HGSA), *Direct to Consumer Genetic Testing*, Australia, 2007 ; GeneWatch, «The dangers of genetic testing kits», *The Guardian*, January 19 2003 ; Genetics and Public Policy Center, *Direct-to-Consumer Genetic Testing : Empowering or Endangering the Public?*, July 25 2006, [online] http://www.dnapolicy.org/policy_issue.php?action=detail&issuebrief_id=32

¹⁰ C. Patch, J. Sequerios, M. C. Cornel, «Genetic Horoscopes: is it all in the Genes? Points for Regulatory Control of Direct-to-Consumer Genetic Testing», (2009) *European Journal of Human Genetics*, 1 ; D. Gurwitz, Y. Bregman-Eschet, «Personal Genomics Services: Whose Genomes?», (2009) *European Journal of Human Genetics*, 1 ; A. Brand, «Integrative Genomics, Personal-Genome Tests and Personalized Healthcare: The Future is Being Built Today», (2009) *European Journal of Human Genetics*, 1 ; B. Praisack, J. Reardon, R. Hindmarsh, H. Gottweiss, U. Naue, J. E. Lunshof, «Misdirected Precaution – Personal-Genome Tests are Blurring the Boundary Between Experts and Lay People», (2008) 456 *Nature*, 34

¹¹ D. Gurwitz, Y. Bregman-Eschet, «Personal Genomics Services: Whose Genomes?», *loc. cit.* note 10

¹² C. Patch, J. Sequerios, M. C. Cornel, «Genetic Horoscopes: is it all in the Genes? Points for Regulatory Control of Direct-to-Consumer Genetic Testing», *loc. cit.* note 10

¹³ Science and Technology Ethics Commission (STEC), *The Ethical Issues of Genetic Databases : Towards Democratic and Responsible Regulation*, (Sainte-Foy, 2003); BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 [Opinion of some committee members]

¹⁴ Advisory Committee on Genetic Testing (ACGT), *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, London: Health Departments of the United Kingdom, United Kingdom 1997

¹⁵ Human Genetics Commission (HGC), *Genes direct. Ensuring the Effective Oversight of Genetic Tests Supplied Directly to the Public*, United Kingdom, 2003

¹⁶ BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5

¹⁷ National Consultative Ethics Committee for Health and Life Sciences (NCEC), *Opinion no. 86: Problems Connected to Marketing Self-Test Kits for HIV Screening and Diagnosis of Genetic Disease*, France, 2004

¹⁸ American Society for Clinical Pathology (ASCP), *Direct Access Testing*, United States, 2005

¹⁹ American College of Medical Genetics (ACMG), *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, United States, 2006

²⁰ American Society of Human Genetics (ASHG) and American College of Medical Genetics (ACMG), *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, United States, 2007

²¹ Human Genetics Commission (HGC), *More Genes Direct. A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public*, United Kingdom, 2007

²² Human Genetics Society of Australasia (HGSA), *Direct to Consumer Genetic Testing*, Australia, 2007

²³ National Society of Genetic Counselors (NSGC), *Direct to Consumer Genetic Testing*, United States, 2007

²⁴ National Council of Ethics for the Life Sciences (NCELS), *Opinion no. 56 of the National Council of Ethics for the Life Sciences – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, Portugal, 2008

²⁵ American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, United States, 2008

²⁶ American Medical Association (AMA), *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, United States, 2008

²⁷ Swiss Society of Medical Genetics (SSMG), *Prise de position de la Société Suisse de Génétique Médicale – Tests génétiques sur Internet*, Switzerland, 2009

²⁸ See, for example, ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

²⁹ «The AMA is currently opposed to DTC genetic testing. AMA policy states that clinical testing should be performed under the care of a qualified health care professional; discourages DTC genetic testing; and states that genetic susceptibility testing, which in some cases is being advertised directly to consumers, should be provided only in the context of fully informed consent and comprehensive pre- and post-test counseling» (AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26)

³⁰ ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19

³¹ See especially: HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21

³² HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21 ; HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15

³³ For example, BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25

³⁴ BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5

³⁵ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23

³⁶ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20

³⁷ «Health-related genetic tests for diagnostic or predictive purposes should not be made available for direct marketing to the public, in respect for the fundamental ethical principles.» (NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23)

³⁸ «Until all of these considerations are addressed, direct or home genetic testing should be discouraged because of the potential harm of a misinterpreted or inaccurate result.» (ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25). Similarly, the Swiss Society of Medical Genetics discourages its use at present. SSMG, *Tests génétiques sur Internet*, *op. cit.* note 27

³⁹ BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 [Opinion of some committee members] ; ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19 ; ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁴⁰ BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 [Opinion of some committee members]

⁴¹ «All genetic testing should be provided only after consultation with a qualified health care professional. For complex testing, this may involve referral to a genetic counselor or a medical geneticist.» (ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25)

⁴² «A knowledgeable professional should be involved in the process of ordering and interpreting a genetic test. Genetic testing is highly technical and complex. A genetics expert such as a certified medical geneticist or genetic counselor can help the consumer determine, for example, whether a genetic test should be performed and how to interpret test results in light of personal and family history.» (ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19)

⁴³ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18

⁴⁴ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14

⁴⁵ ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18

⁴⁶ «They [suppliers] should also provide the customer with information on appropriate professional and voluntary bodies able to offer support to those with abnormal test results. [...] Suppliers should work with appropriate professional and voluntary bodies when developing advertising and customer information materials. [...] Suppliers should supply a copy of test results, with the customer's written consent, to general medical practitioners for inclusion in the customer's health record.» (ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14)

⁴⁷ ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18

⁴⁸ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20

⁴⁹ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20

⁵⁰ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; NCELS, *Opinion no. 56–Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24

⁵¹ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; NCELS, *Opinion no. 56–Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24

⁵² ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; NCEC, *Opinion no. 86: Problems Connected to Marketing Self-Test Kits for HIV Screening and Diagnosis of Genetic Disease*, *op. cit.* note 17 ; ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁵³ BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; NCEC, *Opinion no. 86: Problems Connected to Marketing Self-Test Kits for HIV Screening and Diagnosis of Genetic Disease*, *op. cit.* note 17 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22 ; NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23 ; NCELS, *Opinion no. 56–Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁵⁴ (1) (2) (some of 3) (4) (6) (7)(9) 13

⁵⁵ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 [Opinion of some committee members] ; NCEC, *Opinion no. 86: Problems Connected to Marketing Self-Test Kits for HIV Screening and Diagnosis*

of Genetic Disease, *op. cit.* note 17 ; ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21

⁵⁶ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; ASHG et ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24

⁵⁷ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24

⁵⁸ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14

⁵⁹ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; SSMG, *Tests génétiques sur Internet*, *op. cit.* note 27

⁶⁰ SSMG, *Tests génétiques sur Internet*, *op. cit.* note 27

⁶¹ HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁶² HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21

⁶³ « We believe that funding should be made available to an independent consumer body in order to prepare specific and impartial information on any direct genetic testing services that are marketed. The aim should be to equip customers with sufficient information to judge the relevance of that service for them. » (HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15)

⁶⁴ NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23

⁶⁵ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15

⁶⁶ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14

⁶⁷ HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15

⁶⁸ NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23

⁶⁹ BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; NCELS, *Opinion no. 86: Problems Connected to Marketing Self-Test Kits for HIV Screening and Diagnosis of Genetic Disease*, *op. cit.* note 17 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22 ; NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁷⁰ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 19 ; HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22 ; ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25

⁷¹ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; ASCP, *Direct Access Testing*, *op. cit.* note 18 ; ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19

⁷² ACMG, *ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 19

⁷³ NSGC, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 23

⁷⁴ ACGT, *Code of Practice and Guidance on Human Genetic Testing Services Supplied Direct to the Public*, *op. cit.* note 14 ; BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24 ; ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25

⁷⁵ «Appropriate pretest and posttest counseling should be provided, including a discussion of the risks, benefits, and limitations of the testing. » (ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25)

⁷⁶ ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25

⁷⁷ HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21 ; HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁷⁸ HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21 ; HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24

⁷⁹ «In addition, we would like to see a broader Government effort to educate consumers about genetic testing and, in particular, predictive genetic testing. Such a campaign will be of wider value to ensure that any marketing or publicity around commercial genetic testing services [...] does not impose undue burdens on NHS resources. We look forward to seeing the proposed national strategy on patient information that is being developed by the Department of Health. We also suggest that advice and guidance material on direct genetic testing services is made available on established UK Internet sites, such as NHS Direct and the HGC website.» (HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15). Also, BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5

⁸⁰ « We believe that funding should be made available to an independent consumer body in order to prepare specific and impartial information on any direct genetic testing services that are marketed. The aim should be to equip customers with sufficient information to judge the relevance of that service for them. [...] » (HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15)

⁸¹ For example, BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 [Opinion of some committee members]

⁸² BACB, *Opinion no. 32 of 5 July 2004 on the Free Availability of Genetic Tests*, *op. cit.* note 5 [Opinion of some committee members]

⁸³ HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22

⁸⁴ HGSA, *Direct to Consumer Genetic Testing*, *op. cit.* note 22

⁸⁵ HGC, *Genes direct*, *op. cit.* note 15 ; HGC, *More Genes Direct*, *op. cit.* note 21

⁸⁶ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁸⁷ «The Board recommends modifying AMA Directive D-480.987, “Direct-to-Consumer Genetic Testing” (AMA Policy Database). Modifications include recommendations [...] that physicians be educated about DTC genetic testing [...]. (5) will work to educate and inform physicians regarding the types of genetic tests that are available directly to consumers, including information about the lack of scientific validity associated with some direct-to-consumer genetic tests, so that patients can be appropriately counseled on the potential harms. (Modify Current HOD Directive)” (AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26)

⁸⁸ NCELS, *Opinion no. 56 – Opinion on Direct Marketing of Genetic Tests to the Public*, *op. cit.* note 24

⁸⁹ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20 ; AMA, *Direct-to-Consumer Advertising and Provision of Genetic Testing*, *op. cit.* note 26

⁹⁰ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20

⁹¹ At the time of our research there were approximately 14 specific normative texts, coming primarily from the United States, Australia and Europe.

⁹² According to Article 24, para 1, “This Protocol shall be open for signature by Signatories to the Convention on Human Rights and Biomedicine.[...]” The Convention for Human Rights and Biomedicine is open for signature and ratification by non-member States of the Council of Europe. (Council of Europe, *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine*, Oviedo, 4. IV.1997, Art. 33 para. 1 and Art 34 para.1). Canada has neither signed nor ratified this Convention. Countries that do accept it must ensure that their legislation is in conformity with the provisions of the Convention. Legal sanctions must be laid down in the event of contravention of the provisions. And the law must contain provision for indemnifying persons who have sustained unjustified damage resulting from any medical intervention or treatment. Council of Europe, *Bioethics: Fact Sheet*, [online] <http://www.coe.int>.

⁹³ The concept of “analysis” is defined in Article 2, para. 3(a), as being : “ i) chromosomal analysis, ii) DNA or RNA analysis , iii) analysis of any other element enabling information to be obtained with the methods referred to in subparagraphs a.i and a.ii;” (Council of Europe , *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes* Strasbourg, 27 November 2008, Article 2, para. 3(a))

⁹⁴ The concept of “biological samples” is defined in Article 2, para. 3(b), as being: «i) biological materials removed for the purpose of the test concerned, ii) biological materials previously removed for another purpose. » (Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes* *op. cit.* note 93, Article 2, para. 3(b)

⁹⁵ The company 23andMe, for example (<http://www.23andme.com>). On this subject, see P. Borry, «Europe to ban direct-to-consumer genetic tests?», (2008), 26:7 *Nature Biotechnology*, 736

⁹⁶ ACOG, *Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Testing*, *op. cit.* note 25

⁹⁷ According to the Explanatory Report accompanying the protocol, the genetic tests covered include diagnostic, predictive or healthy carrier tests. (Council of Europe, *Explanatory Report on the Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, Strasbourg, 27 November 2008, paragraph 30)

⁹⁸ Council of Europe, *Explanatory Report on the Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 97, par. 63

⁹⁹ Council of Europe, *Explanatory Report on the Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 97, par. 64

¹⁰⁰ Council of Europe, *Explanatory Report on the Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 97, par. 65

¹⁰¹ Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 93, Art. 7(2)

¹⁰² Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 93, art. 7(2) ; Council of Europe, *Explanatory Report on the Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 97, par. 66 to 70

¹⁰³ Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 93, s. 8(1)

¹⁰⁴ Predictive genetic tests are:

-
- tests predictive of a monogenic disease,
 - tests serving to detect a genetic predisposition or genetic susceptibility to a disease,
 - tests serving to identify the subject as a healthy carrier of a gene responsible for a disease. (Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 93, s. 8(2))

¹⁰⁵ Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 93, s. 8(2)

¹⁰⁶ Council of Europe, *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, *op. cit.* note 93, s. 9

¹⁰⁷ This organization has a definite influence on its 45 member States, but it can also have an influence on non-member States. In effect, many normative texts may be signed or accepted by non-member States of the Council of Europe, although some may only be signed and/or ratified by European States, while others may be signed and/or ratified by non-member and non-European States.

¹⁰⁸ Federal Trade Commission, *At-Home Genetic Tests : A Healthy Dose of Scepticism May be the Best Prescription*, [online]

<http://www.ftc.gov/bcp/edu/pubs/consumer/health/hea02.pdf>

¹⁰⁹ ASHG and ACMG, *ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States*, *op. cit.* note 20

¹¹⁰ Nuffield Council on Bioethics, *Medical Profiling and Online Medicine : the Ethics of Personalised Healthcare in a Consumer Age – Consultation Paper*, [online] http://www.nuffieldbioethics.org/fileLibrary/pdf/Medical_profiling_online_healthcare_consultation_paper.pdf

¹¹¹ For example, Assemblée fédérale de la Confédération suisse, *Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine*, RS, 810.12, October 8, 2004 (effective April 1, 2007) [online] <http://www.admin.ch/clv/f/ff/2004/5145.pdf> ; German Federal Parliament/Bundestag [Bundesregierung], *Genetic Testing Must Comply with Rigorous Requirements*, April 24, 2009, [online] http://www.bundesregierung.de/nn_6538/Content/EN/Artikel/2009/04/2009-04-24-gendiagnostik_en.html