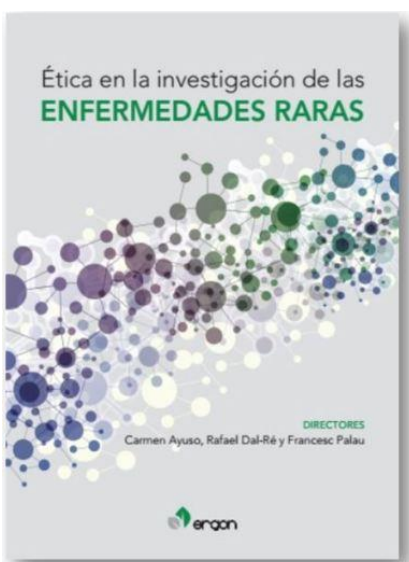


Ayuso, Carmen; Dal-Ré, Rafael; Palau, Francesc. (2016). *Ética en la investigación de las enfermedades raras*, Madrid: Ergo.

Ignacio Gadea

Servicio de Microbiología del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Universidad Autónoma de Madrid.

La investigación clínica es la pieza clave para el avance del conocimiento en Medicina; es imprescindible para la búsqueda de nuevos tratamientos, para el desarrollo y la validación de nuevos procedimientos diagnósticos y para la evolución de los juicios pronósticos, pareja a sus avances. Las llamadas “enfermedades raras” no son una excepción, su denominación es epidemiológica e indica que se presentan en la población con una frecuencia baja, en el caso de Europa inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes; además, debe tratarse de enfermedades que pongan en peligro la vida del paciente o que sean crónicamente debilitantes. Hay tabuladas más de 7.000 enfermedades que tienen esta consideración y afectan a alrededor de 30 millones de europeos, si se consideran en su conjunto.



Los principios éticos que rigen la investigación clínica en general son también los ejes sobre los que gravita la investigación en enfermedades raras. Sin embargo, éstas presentan una serie de peculiaridades que aportan suficientes matizaciones a la aplicación de los principios éticos y justifican que se hiciera deseable un libro para profundizar en ellas. Tal es la propuesta del libro *Ética en la Investigación de las Enfermedades Raras*, dirigido por los Doctores Carmen Ayuso, Rafael Dal-Ré y Francesc Palau. Las peculiaridades mencionadas son varias y están tratadas minuciosamente a lo largo de las 180 páginas del libro; pero merece la pena resaltar tres de ellas:

- a) La primera es la dificultad en el reclutamiento de pacientes, derivada de la baja prevalencia de estas enfermedades, que obliga a ser imaginativo en los diseños de los Ensayos Clínicos y a sortear no pocos problemas de financiación de la investigación, puesto que las empresas privadas no suelen

tener demasiado interés en la investigación de estas enfermedades en las que la posibilidad del retorno financiero es baja.

b) La segunda es un exacerbado “optimismo terapéutico” que viene de un mal entendimiento del principio de la indeterminación clínica, que está en la base ética de todo diseño de un ensayo clínico. El principio de indeterminación clínica viene a significar que para que un ensayo sea ético es imprescindible que en el momento de la aleatorización de los pacientes no haya datos que permitan saber si es más o menos beneficioso, o más o menos perjudicial para el paciente que le toque uno u otro “brazo” del ensayo. El “optimismo terapéutico” subyace, en general, en los participantes de los ensayos clínicos; pero en el caso de las enfermedades raras, quizá por su gravedad, o por la escasez de tratamientos eficaces y porque muchos de los afectados son menores, existe una exacerbación de este fenómeno, en el que el paciente o sus familiares tienden a minimizar subjetivamente los riesgos implícitos en la participación en un tratamiento en fase de investigación y a maximizar los beneficios esperados del tratamiento experimental.

c) La tercera es la dicotomía que existe entre la obligación de respetar la intimidad y la confidencialidad de los datos, y la escasez de muestras que se obtienen de este tipo de enfermedades, más valiosas cuando no se disocian de la identidad del enfermo; además, los resultados que se vayan obteniendo de la investigación pueden afectar, no solo al enfermo, sino también a sus familias; mucho más si se trata de enfermedades hereditarias.

El libro está escrito por autores que son expertos en las distintas disciplinas involucradas en la investigación de estas enfermedades: Genética, Bioética, Pediatría, Investigación Básica Traslacional, Investigación Clínica, Regulación y Leyes, Desarrollo de Medicamentos. Los diez capítulos de que consta la obra permiten un acercamiento a la situación actual de la investigación y de la regulación de los aspectos que conciernen a las enfermedades raras: 1) la enfermedad rara como caso particular de la investigación clínica, pero no distinto a ella; 2) el manejo de las muestras de estos pacientes y la regulación de los biobancos; 3) la comunicación de los resultados de los estudios genéticos a afectados y a familiares, relacionados o no con la enfermedad estudiada; 4) el papel de la investigación básica y de la ética de la comunicación de sus resultados; 5) el medicamento huérfano, su marco de regulación, cómo incentivar su investigación y desarrollo; 6) la participación de los menores en los ensayos clínicos, el punto de vista de los padres; 7) el papel de las asociaciones de pacientes; 8) las matizaciones sobre la teoría del consentimiento informado; 9) el estado actual de la terapia génica y su implicación bioética; 10) los aspectos económicos, que no son menores.

El libro está dirigido a todos los profesionales relacionados con la investigación en Enfermedades Raras, sea cual sea su formación académica; pero también está dirigido a los pacientes, a los familiares de los afectados y a las asociaciones de afectados. Resultará muy interesante, además, para miembros de los Comités de Ética Asistencial y de Ética de la Investigación, y para toda persona con sensibilidad para los aspectos éticos que involucran la relación sanitaria y la investigación en salud. Quizá no sea la intención original de los autores, pero también el investigador básico, relacionado o no con la investigación en enfermedades raras, encontrará muy interesantes las implicaciones éticas de la generación y comunicación de los resultados de sus investigaciones, sobre todo si afectan a grupos muy vulnerables.

A pesar de que el enfoque de cada uno de los capítulos, por su contenido, es necesariamente diferente, la sensación que da la lectura del libro es de una gran homogeneidad, lo que es, sin duda, una virtud que hay que atribuir a sus directores. Se aporta información y reflexión en los diferentes campos de estudio, siempre con el prisma de los aspectos éticos como hilo conductor del desarrollo; no se olvida en ninguno de ellos del punto de vista del afectado o de su familia, ni de la dicotomía que existe entre la urgencia por el avance de la investigación y el respeto a la confidencialidad y a la intimidad de los afectados y de sus familias. Paralelamente, cada capítulo es completo en sí mismo y permite su lectura individual, aunque haga referencias cruzadas a otros capítulos, incitando al lector a profundizar en otros campos de la investigación en enfermedades raras.

En síntesis, se trata de un libro muy interesante, que va a seguir siendo de actualidad en el futuro: los desarrollos tecnológicos, el manejo de las grandes bases de datos (*big data*), la proliferación de los biobancos, la edición génica, la implicación de los diferentes actores en la financiación; todo ello va a facilitar el reclutamiento de pacientes y la investigación en enfermedades raras en general, por lo que es previsible la aparición de nuevos retos éticos. Reflexiones como las del libro que nos ocupa y otras obras que le vayan a seguir, continuarán siendo muy necesarias.