GENÉTICA Y PROTECCIÓN DE DATOS



Profa. Dra. Márcia Santana Fernandes

Programa de Pós-Graduação em Direito (PPGD) – Programa de Pós-Doutorado
Faculdade de Direito
Universidade de São Paulo

HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS
MESTRADO PROFISSIONAL EM PESQUISA CLÍNICA

Núcleo Interinstitucional de Bioética

HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS
UFRGS UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
PUCRS
IEC

Laboratório de Pesquisa em Bioética e Ética na Ciência HCPA/Brasil

HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS



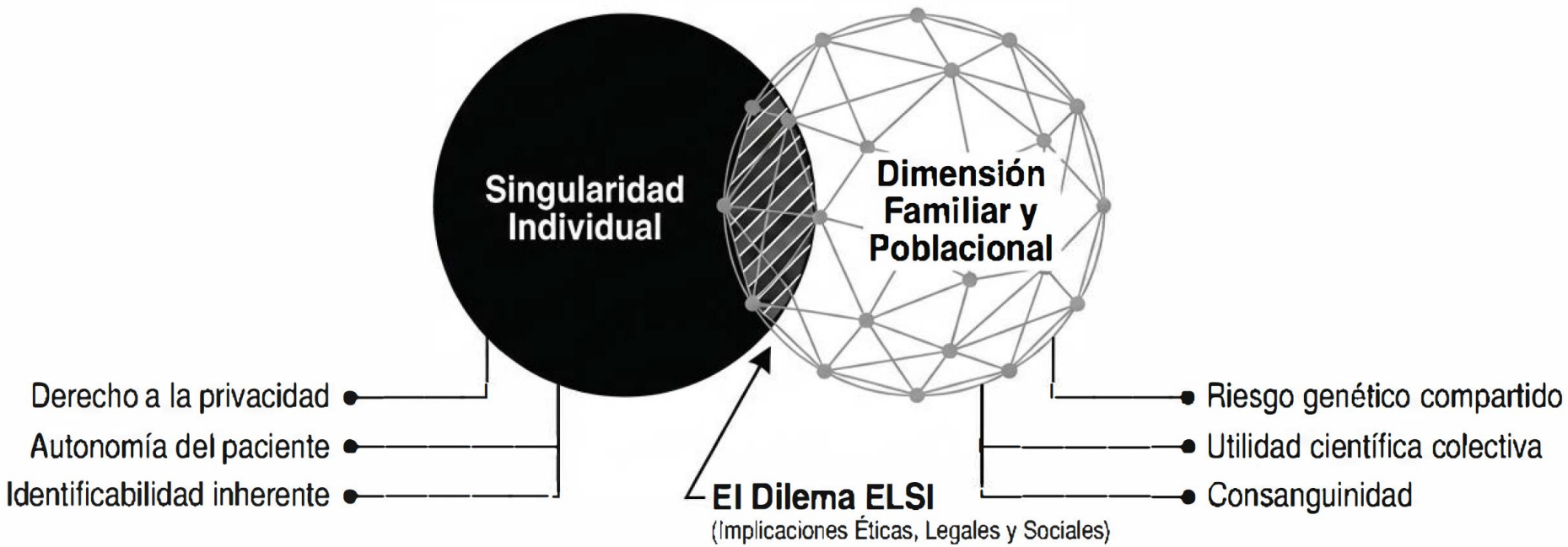


“Se a mente não estiver aberta às ambivalências e complexidade do ser humano, da sociedade, da história e da economia, da técnica, ela nunca poderá entender o essencial.”

Edgar Morin

https://edgarmorin.sescsp.org.br/

PROTECCIÓN DE DATOS Y GENÉTICA



Diagnóstico Clínico / Citogenética Tradicional
(Resolución limitada a >5-10 Mb)

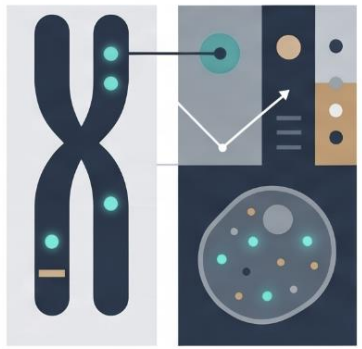
Medicina Molecular (NGS y aCGH)
(Detección de variantes estructurales y submicroscópicas a escala genómica)

Evolución Tecnológica de la Genómica

La capacidad de “ampliar” el análisis del genoma ha evolucionado mediante cuatro hitos tecnológicos clave. Este avance progresivo ha transformado el diagnóstico clínico, pasando de la observación microscópica global a la caracterización molecular base por base.

Fase Citogenética: Diagnóstico Estructural y Específico





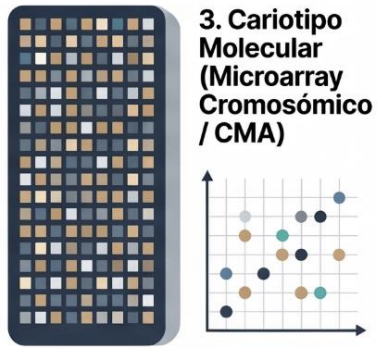
1. Cariotipo con Tinción G

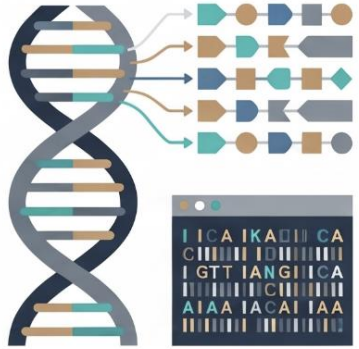
Análisis microscópico de cromosomas condensados para detectar anomalías numéricas y estructurales grandes.

2. FISH (Hibridación In Situ por Fluorescencia)

Uso de sondas de ADN fluorescentes para detectar microdeleciones en regiones específicas.

Fase Genómica: Resolución Molecular y Medicina de Precisión





3. Cariotipo Molecular (Microarray Cromosómico / CMA)

Análisis genómico global para detectar pérdidas o ganancias de ADN sin cultivo celular.

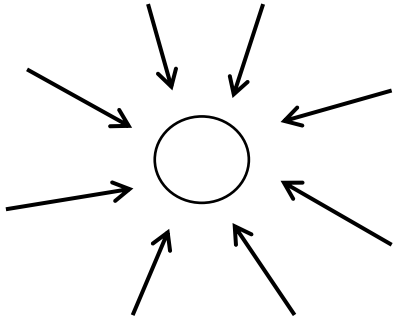
4. Secuenciación de Próxima Generación (NGS)

Lectura del ADN base por base para guiar terapias dirigidas en medicina de precisión.



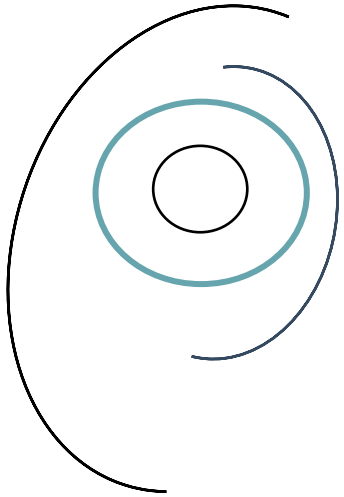
PRIVACIDADE

INDIVIDUAL



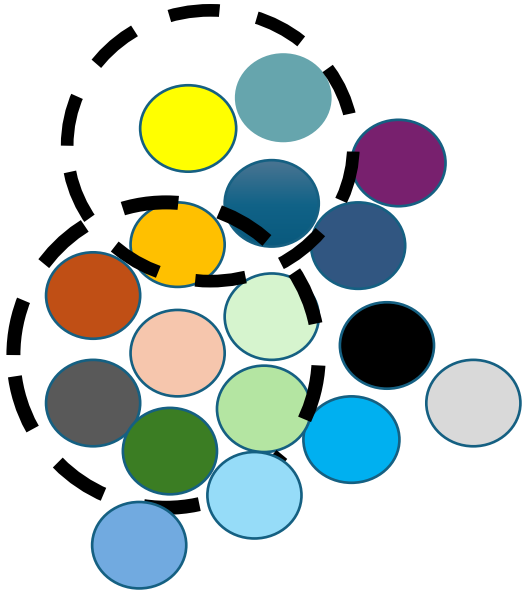
- CONSENTIMENTO
- AUTODETERMINAÇÃO

RELACIONAL



- CONSENTIMENTO
- NÃO CONSENTIMENTO

GRUPO



- CONSENTIMENTO
- NÃO CONSENTIMENTO
- DESCONHECIMENTO

MORAIS, L. S. ; FERNANDES, M.S. ; Ashton-Prolla, P. ; GOLDIM, J. R. . Privacidade relacional no Ambulatório de Oncogénetica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Revista Brasileira de Políticas Públicas, v. 8, p. 146-174, 2018.

PROTECCIÓN DE LOS DATOS PERSONALES DE SALUD

DATOS PERSONALES



THE PROCURES (1625)
GERRIT VAN HONTBORST

DATOS PERSONALES SENSIBLES



THE LOVERS (1928)
RENÉ MAGRITTE

INFORMACIÓN PRIVILEGIADA



SENTIMENTAL CONVERSATION (1660)
QUIRIJN VAN BREKELENKAM

El Dato Genético como Categoría Especial (Artículo 9)

Por defecto, **el RGPD prohíbe el tratamiento de datos genéticos.** Para desbloquear su uso en investigación, se requieren bases de licitud excepcionales.



Consentimiento Explícito

Consentimiento parlonterentio.
Requiere una acción afirmativa clara.
Especialmente complejo en estudios longitudinales y re-consentimiento.

Interés Público / Investigación

Permite el tratamiento bajo estrictas salvaguardas legales, técnicas y organizativas para proteger los derechos fundamentales del sujeto.

Desbloqueo del Uso en Investigación

DADO PESSOAL DA LEI 13.709/2018 (LGPD/BRASIL)
ART.5º, INCISOS I;II;III

DATOS PERSONALES



THE PROCURES (1625)
GERRIT VAN HONTBORST

DATOS PERSONALES SENSIBLES



THE LOVERS (1928)
RENÉ MAGRITTE



THE SON OF MAN (1964)
RENÉ MAGRITTE

DATO ANONIMIZADO

LEI 13.709/2018 (LGPD)

ART.5º , INCISO XI

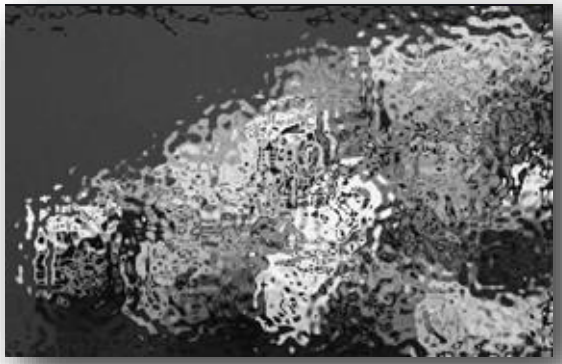
ANONIMIZACIÓN

El uso de medios técnicos razonables y disponibles al momento del tratamiento, mediante los cuales un dato deja de poder asociarse, directa o indirectamente, a una persona;

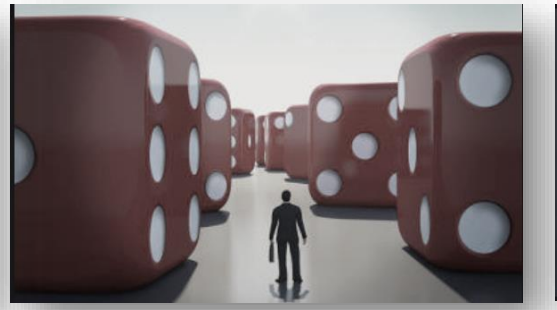
ART.13, § 4º

SEUDONIMIZACIÓN

Es el tratamiento mediante el cual un dato deja de poder asociarse, directa o indirectamente, a una persona, salvo mediante el uso de información adicional que el responsable del tratamiento conserva por separado en un entorno controlado y seguro.









La Ilusión de la Anonimización Genómica

Anonimizado (Mito)	Pseudonimizado (Realidad RGPD)
Imposible de re-identificar bajo ninguna circunstancia.	Los identificadores directos se eliminan, pero la re-identificación es posible con datos adicionales.
Queda fuera del alcance del RGPD.	Es considerado Dato Personal. Sujeto a todo el peso del RGPD.
Falso.	Estudios demuestran que inferir apellidos o predecir rasgos faciales es posible con solo 30 a 100 SNPs.

Conclusión: Bajo el RGPD, el genoma nunca es verdaderamente anónimo. Exige el uso de entornos controlados y salvaguardas de alta seguridad.

Acceso Abierto (Open Access) vs. Privacidad

Imperativo de Acceso Abierto

- Exigencia global de maximizar la utilidad científica.
- Mandatos de consorcios internacionales e iniciativas globales (ej. GA4GH).
- Implementación de los Principios FAIR (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable).

El Mito de la Anonimización Absoluta

- El dato genómico es inherentemente identificable.
- Imposibilidad matemática de garantizar el 100% de anonimato sin destruir la utilidad clínica del dato.

Vectores de Reidentificación

Fragmentos SNP: Estudios demuestran que entre 30 y 100 SNPs son suficientes para reidentificar a un individuo.

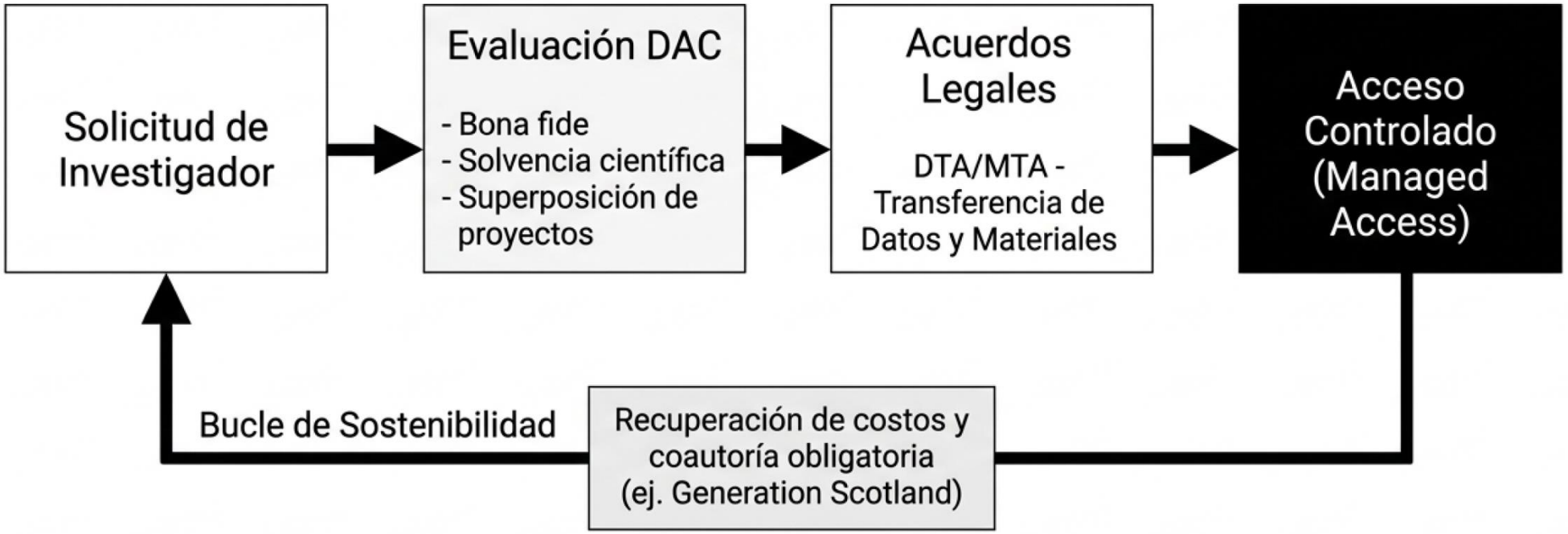
Inferencia Fenotípica: Capacidad de predecir rasgos faciales (morfologia 3D) y caracteristicas fisicas a partir de datos genómicos/epigenéticos.

Cruce de Bases: Triangulación de bases de datos públicas, genealogia forense y apellidos (inferencia de ascendencia a larga distancia).

Traducción de la Ley a la Práctica Científica



Gobernanza Institucional: "Managed Access" y Comités DAC [DATA ACCESS COMMITTEE]



Transición definitiva del acceso abierto irrestricto hacia un modelo custodiado.

Gobernanza Administrativa: El Paradigma del Acceso Controlado (Managed Access)

Transición crítica: Del paradigma de "descarga libre e irrestricta" a un modelo de acceso controlado institucionalmente.

New schematic layout



La Solución Técnica: Entornos de Investigación Confiables (TREs)

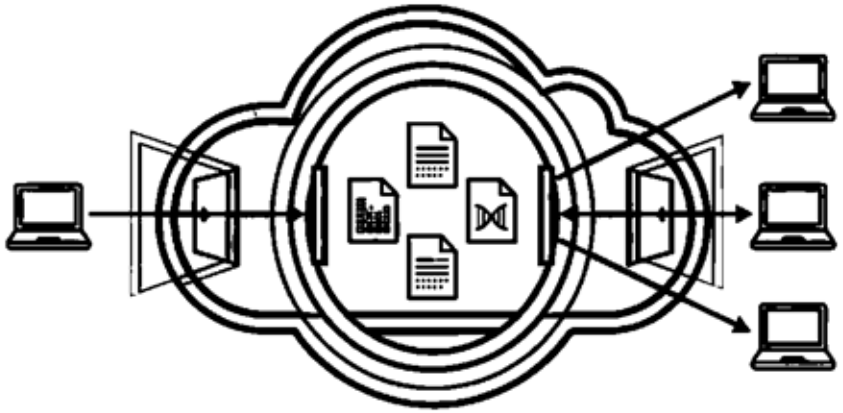
[TREs - Trusted research environments]

El Pasado: Data Downloading



Alto riesgo de brecha.
Pérdida de control del dato.

El Futuro: Data Visiting



El dato nunca sale. Los investigadores "visitan" el dato, ejecutan algoritmos y solo extraen los resultados agregados.

Los TREs cumplen con la minimización de datos y seguridad del RGPD, permitiendo análisis masivos transfronterizos sin mover un solo genoma.

Modelo de Acceso	Mecanismo Principal	Nivel de Privacidad	Casos de Uso Principales
Acceso Abierto (Open Access)	Descarga directa e irrestricta de bases de datos públicas	Bajo (Riesgo de reidentificación por SNPs)	Frecuencias de variantes agregadas (gnomAD, ClinVar)
Acceso Controlado (Managed Access)	Aprobación por Comité DAC + Acuerdos de Transferencia (DTA)	Alto (Filtro por identidad y proyecto bona fide)	Datos genómicos y clínicos individuales (Generation Scotland)
Visita de Datos (Data Visiting / TREs)	Análisis en la nube en entornos seguros sin descarga local	Muy Alto (Custodia centralizada, solo exporta agregados)	Grandes cohortes nacionales (Genomics England, UK Biobank, All of Us)

> **Conclusión de Gobernanza:** Para garantizar el avance equitativo y sostenible de la genómica clínica, las instituciones deben equilibrar tres pilares: (1) utilidad científica y reutilización de datos bajo principios FAIR, (2) salvaguardas técnicas avanzadas (encriptación y TREs) que protejan la privacidad individual y familiar, y (3) marcos de consentimiento dinámico y transparente que sostengan la confianza pública a largo plazo.

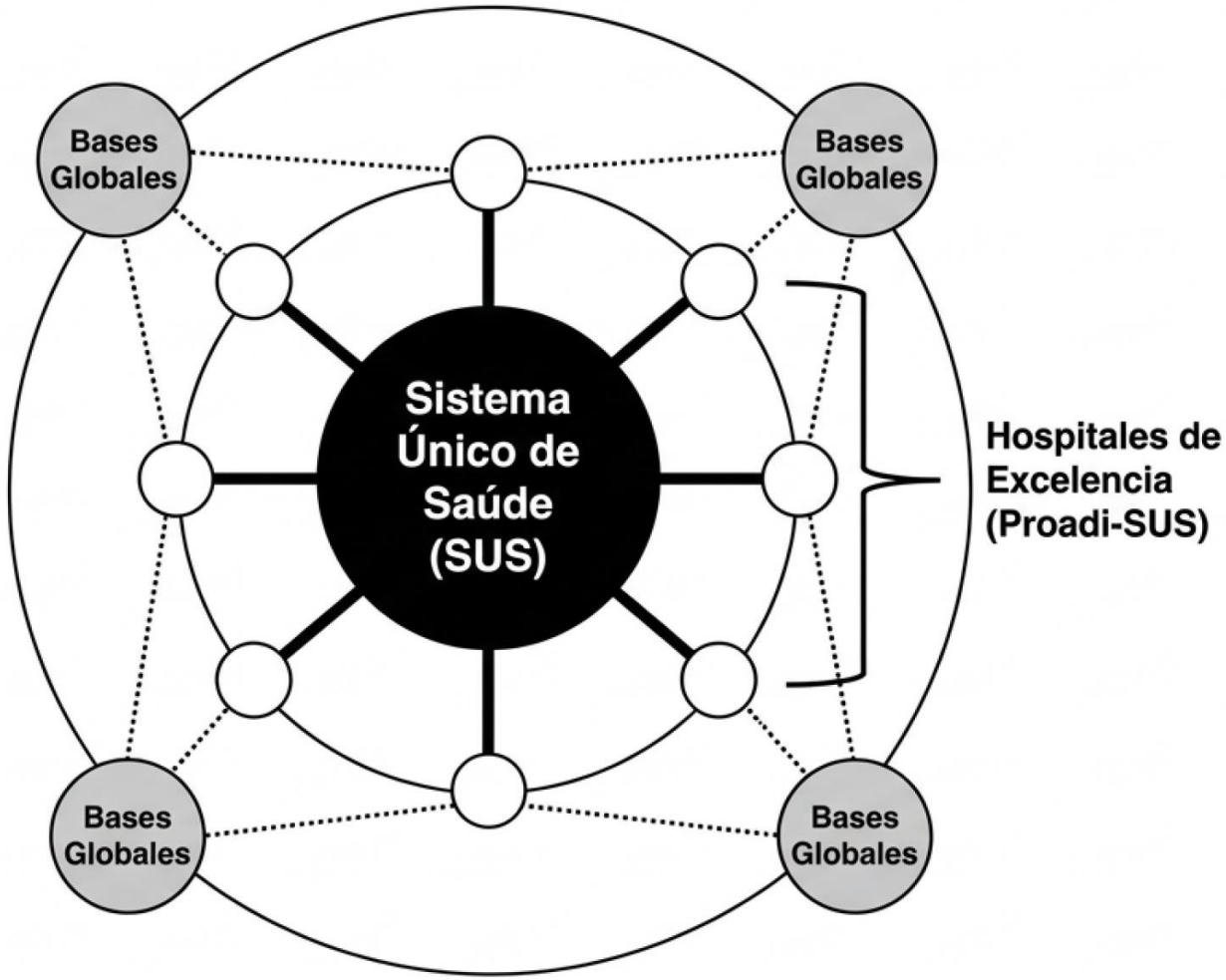
Síntesis: Ciencia Abierta (FAIR) y el RGPD



- 1. Priorizar el uso de **Entornos de Investigación Fiables (TREs) federados** para el procesamiento de datos en origen.
- 2. Implementar **comités de acceso a datos (DACs)** con expertos locales para evaluar las **solicitudes de investigación**.
- 3. **Estandarizar metadatos FAIR globalmente** mientras se mantiene la **gobernanza RGPD localmente**.
- 4. Adoptar técnicas de preservación de la privacidad (e.g., computación segura multipartita, privacidad diferencial).
- 5. Fomentar la **formación continua en ética de datos** y cumplimiento regulatorio para investigadores.

El RGPD y la Ciencia Abierta no son enemigos. La estandarización técnica global combinada con la gobernanza humana local es la única vía sostenible.

Avances de la Medicina de Precisión: Programa Genomas Brasil



Meta Nacional:

100.000

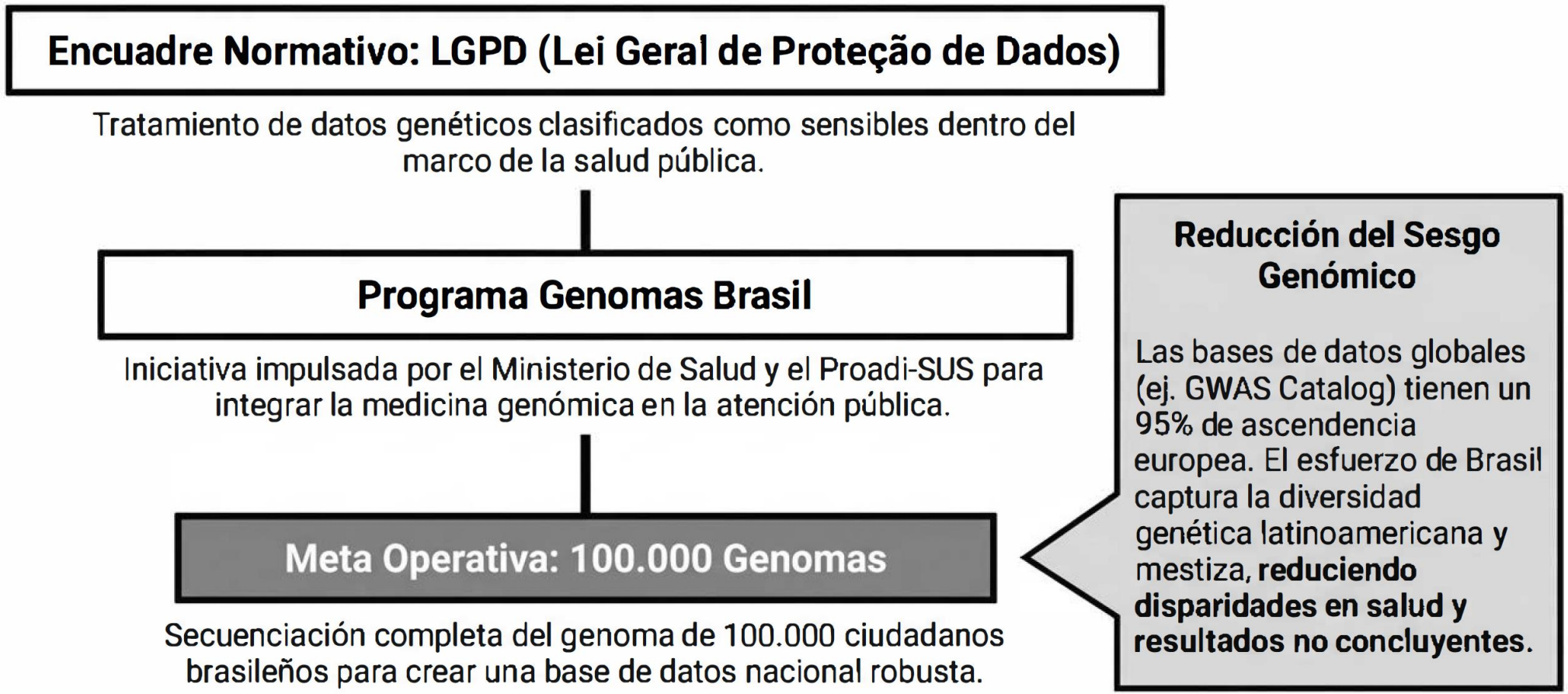
genomas completos de ciudadanos brasileños.

Impacto Estratégico:

- Representatividad de la diversidad genética latinoamericana (históricamente subrepresentada).

- Inclusión equitativa en bases de datos globales.

El Escenario de Brasil: Medicina de Precisión en el SUS



Matriz Comparativa Global de Gobernanza y Privacidad

Jurisdicción/Iniciativa	Marco Legal	Consentimiento	Modelo de Acceso	Salvaguardas
Unión Europea	RGPD	Amplio/Especifico	TRES/Federado	Pseudonimización estricta
EE. UU. (All of Us)	GINA / Common Rule	Amplio	Data Enclave (Cloud)	Sanciones por reidentificación
Reino Unido (Genomics England)	UK GDPR	Amplio (Clinical+Research)	Data Visiting estricto	Airlock data export
China	HGRR	Específico / Estado	Restringido / Nacional	Control de exportación
Brasil (Proadi-SUS)	LGPD / LEI 14874/2024	Altruista / Dinámico	Híbrido (Managed Access)	Comités de Ética (CEP)

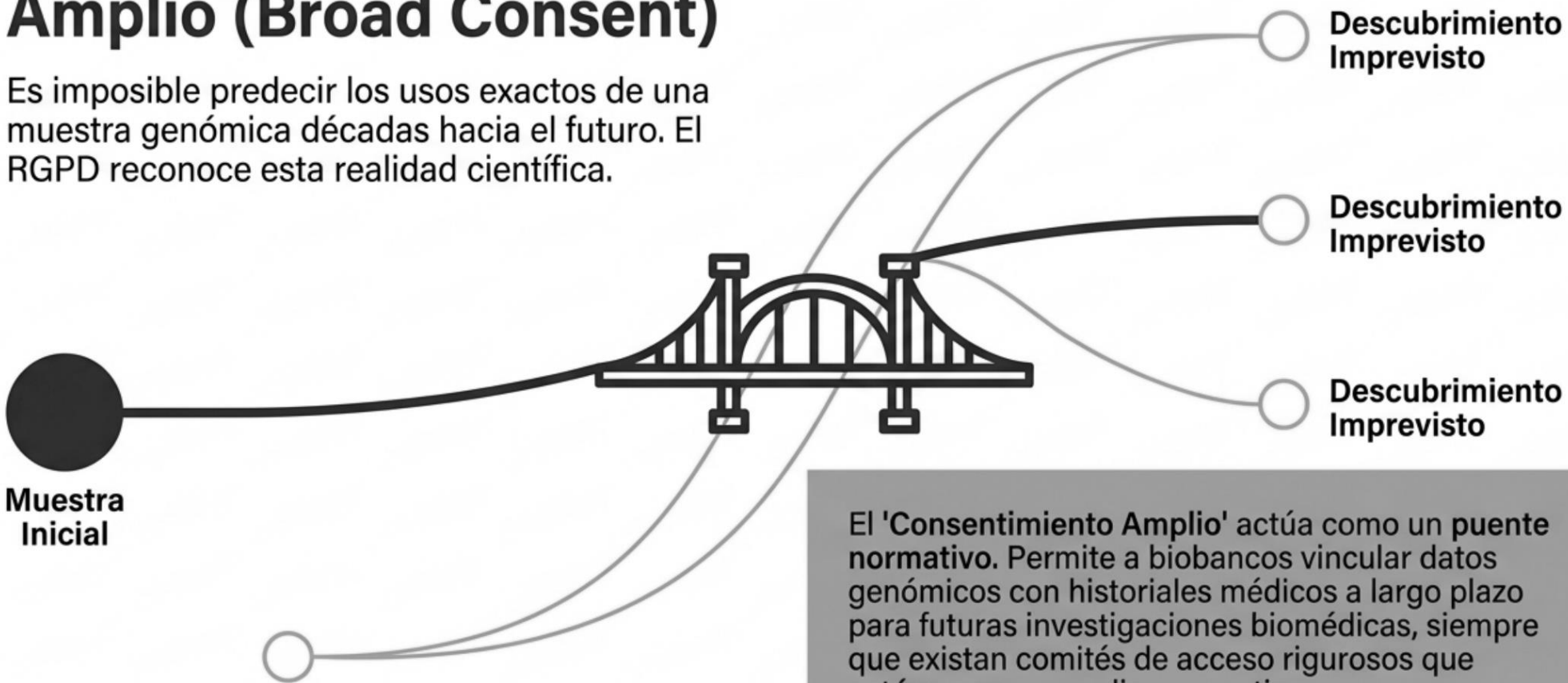
Cuadro Comparativo de Dimensiones Globales de Gobernanza

Dimensión de Gobernanza	Modelo Centralizado (Silos Nacionales/Estatales)	Modelo Federado (Nodos Interconectados)	Modelo en la Nube (TREs Globales Comerciales)
Control Regulatorio y Soberanía Local	●	●	○
Dinámica del Modelo de Consentimiento	◐ (A menudo amplio pero estático)	● (Permite granularidad y reconsentimiento dinámico por nodo)	◐ (Dependiente de los términos de servicio)
Escalabilidad y Nivel de Acceso Global	○	◐	●
Salvaguardas Tecnológicas y Auditoría Centralizada	●	◐ (Auditoria fragmentada)	● (Trazabilidad algorítmica completa)

Leyenda: ● Alto/Fuerte | ◐ Medio/Parcial | ○ Bajo/Débil

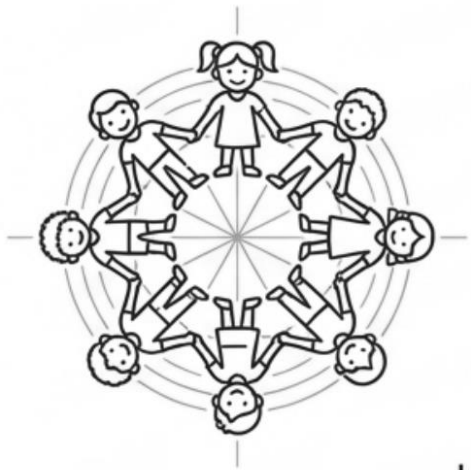
La Flexibilidad del Consentimiento Amplio (Broad Consent)

Es imposible predecir los usos exactos de una muestra genómica décadas hacia el futuro. El RGPD reconoce esta realidad científica.



El **'Consentimiento Amplio'** actúa como un **puente normativo.** Permite a biobancos vincular datos genómicos con historiales médicos a largo plazo para futuras investigaciones biomédicas, siempre que existan comités de acceso rigurosos que actúen como guardianes continuos.

Biobancos Pediátricos: El Ciclo de Vida del Re-consentimiento



Niñez

Asentimiento + Consentimiento Parental. Se prioriza la protección del menor.

Adolescencia

Transición. El valor del consentimiento parental disminuye; la voz del menor gana prominencia.

Mayoría de Edad (18 años)

Re-consentimiento Adulto.
Fricción operativa crítica. Re-contacto obligatorio para validar el uso.

El Coste Operativo de la Ética

Ejemplo del ejercicio de re-contacto: Enviar cartas a 21,207 individuos requirió más de un año de trabajo y aprobaciones éticas. Solo el 53% consintió el traslado internacional de sus muestras.

CONCLUSÕES E RECOMENDAÇÕES DE GOVERNANÇA SOSTENÍVEL

La consolidación de la medicina genómica depende de un **equilibrio armonioso entre los avances tecnológicos y el mantenimiento sin restricciones de la confianza pública**. Las recomendaciones para los administradores de biobancos y los responsables de la formulación de políticas públicas incluyen:

- **Transición a los TREs [Trusted research environments] y SDE [Secure Data Environments] y a la arquitectura federada:** Reemplazar el envío físico o la descarga de datos por la infraestructura de «Data Visiting» en nubes seguras que operen con certificaciones internacionales de seguridad (ISO/IEC).

1. **Fomento de la diversidad poblacional (DEI):** Priorizar iniciativas para mapear los orígenes ancestrales subrepresentados, garantizando la equidad en el desarrollo de pruebas moleculares y fármacos.
2. **Adopción de una gobernanza dinámica:** Implementar modelos de consentimiento que permitan una actualización continua, garantizando el nuevo consentimiento obligatorio al alcanzar la mayoría de edad en los biobancos pediátricos.
3. **Armonización con los estándares internacionales:** Adoptar ontologías de GA4GH (Phenopackets, DUO) y la norma ISO-20387 para garantizar la interoperabilidad ética y técnica en redes globales.

GENÉTICA Y PROTECCIÓN DE DATOS

https://bioeticacomplexa.bio.br



Profa. Dra. Márcia Santana Fernandes

HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS
MESTRADO PROFISSIONAL EM PESQUISA CLÍNICA

Programa de Pós-Graduação em Direito (PPGD) – Programa de Pós-Doutorado
Faculdade de Direito
Universidade de São Paulo

Núcleo Interinstitucional de Bioética

HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS · UFRGS UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL · PUCRS · IEC

Laboratório de Pesquisa em Bioética e Ética na Ciência HCPA/Brasil

HOSPITAL DE CLÍNICAS PORTO ALEGRE RS

marcia@santanafernandes.com
msfernandes@hcpa.edu.br

@marciasantanafernandes

marciasantanafernandes

Referências Bibliográficas

1. Heeney C, Kerr SM. Balancing the local and the universal in maintaining ethical access to a genomics biobank. BMC Med Ethics. 2017;18(1):80. doi:10.1186/s12910-017-0240-7.

2. Domke LM, Klein IM, Hartmann L, et al. Critical role of pediatric biobanks in precision medicine. Pathol Res Pract. 2023;237:154011. doi:10.1016/j.prp.2022.154011.

3. Fernandes MS, Silla L, Goldim JR, Martins-Costa J. Biobanking and human biospecimen donation in Brazil: legal, ethical and constitutional framework. J Community Genet. 2015;6(3):287-293.

4. Rahimzadeh V, Knoppers BM, Bartlett G. Ethical, Legal, and Social Issues (ELSI) of Responsible Data Sharing Involving Children in Genomics: A Systematic Literature Review of Reasons. AJOB Empir Bioeth. 2020;11(4):233-245. doi:10.1080/23294515.2020.1818875.

5. Fernandes MS, Ashton-Prolla P, Moraes LS, Matte US, Goldim JR, Martins-Costa J. Genetic information and biobanking: a Brazilian perspective on biological and biographical issues. J Community Genet. 2015;6(3):287-293. doi:10.1007/s12687-015-0242-4.

6. Scitable by Nature Education. Microarray-based Comparative Genomic Hybridization (aCGH). Nature Education. 2014.

7. Madej M, Karpiński P, Akopyan H, Witt M, Sąsiadek MM. Genetic data protection as an indispensable element of genomic medicine development. Pol Arch Intern Med. 2023;133(2):16425. doi:10.20452/pamw.16425.

8. Ministério da Saúde / Proadi-SUS. Projetos do Proadi-SUS ajudam o país a avançar na medicina de precisão. Medicina S/A. 2025.

9. Schmidtke J. Official Acceptance Letter: Genetic information and biobanking: a Brazilian perspective on biological and biographical issues. J Community Genet. 2015.

10. Howley C, Haas MA, Al Muftah WA, et al. The expanding global genomics landscape: Converging priorities from national genomics programs. Am J Hum Genet. 2025;112:1-15. doi:10.1016/j.ajhg.2025.02.008.

11. Morais LS, Ashton-Prolla P, Goldim JR, Fernandes MS. Privacidade relacional no ambulatório de oncogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Rev Bras Polit Publicas. 2018;8(3):146-173. doi:10.5102/rbpp.v8i3.5638.

12. Stark Z, Glazer D, Hofmann O, et al. A call to action to scale up research and clinical genomic data sharing. Nat Rev Genet. 2024;25:141-147. doi:10.1038/s41576-024-00776-0.