



## Document i acord aprovats pel Consell Assessor de Salut Pública en la seva reunió plenària del 27 de març de 2014

### Regulació de proves genètiques

El desenvolupament de proves genètiques s'ha accelerat els darrers temps i en especial s'ha fet accessible per al diagnòstic en patologies específiques. L'aparició d'instruments de seqüenciació més assequibles i d'ampli abast fa encara preveure una difusió més gran.

La regulació de les proves genètiques comprèn diferents àmbits. Així per exemple pel cas dels anomenat *companion diagnostics*, proves que es prescriuen per tal d'ajustar la dosi o pertinença d'un fàrmac, la FDA té acceptades 19 proves<sup>1</sup> seguint una guia específica sobre biomarcadors genètics. L'European Medicine Agency ha establert acords de col.laboració amb la FDA en aquesta qüestió i amb el *Predictive Toxicology Consortium (C-Path PSTC)* on participa la indústria farmacèutica.

La quantitat de proves genètiques disponibles creix dia a dia. Des del National Institutes of Health nordamericà s'ha creat un registre<sup>2</sup> on s'informa de les proves creades i que s'inscriuen de forma voluntària per part de la indústria. Al *Genetic Testing Registry* hi ha més de 13.000 proves relacionades amb 4.000 malalties i 2.600 gens. S'adverteix clarament que és tant sols un registre d'informació i que per tant no es realitza cap validació de la informació que conté.

L'aparició al mercat de proves genètiques amb accés directe per part del consumidor (DTC) ha generat una controvèrsia important. La consideració per part de la FDA<sup>3</sup> que es tracta de *medical devices* (productes sanitaris) quan s'estableixen relacions probabilístiques entre gens i malalties, ha capgirat el model de negoci inicial i ha obligat a retirar del mercat aquest tipus de proves.

Més recentment encara, la Federal Trade Commission ha denunciat per primera vegada per publicitat enganyosa a una companyia que oferia proves genètiques i atenent al resultat venia suplementos nutricionals que suposadament milloraven la salut<sup>4</sup>.

En la mesura que les empreses no han pogut mostrar evidència dels resultats obtinguts de les proves genètiques i la relació amb la malaltia, la preocupació dels organismes reguladors se centra en la necessitat de garantir l'efectivitat i la informació fiable als ciutadans. Només un ús acurat (cost-efectiu) del conjunt de tecnologia disponible i només en la mesura que hi hagi un potencial de diagnòstic i tractament té sentit.

---

<sup>1</sup> Accessible a:

<http://www.fda.gov/MedicalDevices/ProductsandMedicalProcedures/InVitroDiagnostics/ucm301431.htm>

<sup>2</sup> Accessible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>

<sup>3</sup> Accessible a: <http://www.fda.gov/iceci/enforcementactions/warningletters/2013/ucm376296.htm>

<sup>4</sup> Accessible a: <http://www.scientificamerican.com/article/after-23andme-another/>

L'Institute of Medicine ha dedicat diverses publicacions a la qüestió. Una de les més recents *Evolution of translational Omics*<sup>5</sup> presenta les diverses disciplines òmiques i els reptes d'avaluació i difusió per al proper futur. I en un informe anterior<sup>6</sup> es preocupava per l'evidència de les proves genètiques per tal de millorar la salut. El nucli de la qüestió es troba més enllà de la validesa clínica, cal situar-lo en la utilitat clínica. I sobre això calen protocols específics que permetin la seva avaluació acurada.

Al nostre entorn la insuficiència regulatòria és notable. Els anuncis de proves genètiques similars a les que la FDA acaba de clausurar són habituals. És per tot això que es requereix un desenvolupament regulatori que protegeixi la salut i als consumidors. Hi ha dues vessants, la pròpia dels organismes sanitaris, i la que fa referència sobretot a publicitat enganyosa.

Els retards en adoptar una posició de protecció de l'interès general, no faran sinó impulsar encara més iniciatives d'utilitat clínica no verificada.

## **Acord**

El Consell Assessor de Salut Pública,

- Demana que es revisi la disponibilitat de proves genètiques i d'expressió genètica en el moment actual, la informació relativa a la seva validesa i utilitat clínica. En especial cal tenir present aquelles que es refereixen al proves relacionades amb diagnòstic prenatal i salut mental.
- Considera que una vegada disponible la revisió de l'estat de la qüestió, cal establir la regulació pertinent per tal de facilitar informació acurada a la ciutadania i als professionals de la salut sobre la validesa i utilitat clínica.

El secretari del Consell

Vist i plau

El president del Consell

Ramon Isalt Bistagne

Josep Vaqué Rafart

Barcelona, 1 d'abril de 2014

---

<sup>5</sup> National Research Council. *Evolution of Translational Omics: Lessons Learned and the Path Forward*. Washington, DC: The National Academies Press, 2012.

<sup>6</sup> National Research Council. *Generating Evidence for Genomic Diagnostic Test Development: Workshop Summary*. Washington, DC: The National Academies Press, 2011.