

# La importancia de las muestras de tejido en la investigación científica



**Research Advocacy Network**

Red de Investigación Para la Advocacia

*Avanzando Investigación Enfocado al Paciente*

Este manual fue desarrollado por Research Advocacy Network. La misión de Research Advocacy Network es avanzar en la investigación centrada en los pacientes, fomentando la interacción entre defensores, investigadores y organizaciones.

El propósito de este manual es proporcionar información a las Juntas de Revisión Institucional o Comités Éticos de Revisión (Institutional/Ethical Review Boards, IRB o ERB) sobre los estudios que implican la recolección de tejidos para investigación. Esperamos que este manual respalde a la comunidad de las IRB y ERB en su labor de proteger a los pacientes que participan en el proceso de investigación, así como de resaltar la importancia de la investigación realizada con los tejidos de los pacientes.

Este manual se concentra en las opiniones y necesidades de los pacientes con cáncer que participan en investigaciones donando sus tejidos. Se incluye información sobre estudios que han analizado la voluntad de los pacientes para donar sus tejidos, los nuevos avances científicos que las investigaciones sobre los tejidos han permitido y la importancia de los consentimientos informados para la investigación con tejidos.

Este manual está estructurado a partir de las respuestas a las siguientes preguntas:

- ¿Por qué los pacientes con cáncer consideran el donar sus tejidos para investigación?
- ¿Cuáles son los riesgos de la donación de tejidos?
- ¿Cómo se protege la privacidad y la confidencialidad?
- ¿Qué información deben contener los documentos de consentimiento para explicar la investigación con tejidos a los pacientes?
- ¿Qué otras inquietudes del paciente se podrían abordar en el documento informativo de consentimiento?

Para los fines de este manual, el término tejido se define como: cualquier cosa, desde estructuras subcelulares como el ADN, hasta células, tejidos (hueso, músculo, tejido conector y piel), órganos (por ejemplo, hígado, vejiga, corazón, riñón), sangre, gametos (espermatozoides y óvulos), embriones, tejido fetal y desechos (orina, heces, sudor, vello y fragmentos de uñas, células epiteliales desescamadas, placenta). Adicionalmente, cada muestra de tejido humano puede ser almacenada de diversas maneras, por ejemplo, en laminillas, bloques embebidos en cera de parafina y fijados con formalina, congeladas, cultivo de tejidos o extracción del ADN.

Los tejidos ofrecen información que ayuda a los investigadores a diagnosticar el cáncer y a tomar las medidas de tratamiento apropiadas. El tejido recolectado para el diagnóstico y determinación del estadio de la enfermedad puede incluir una pequeña porción de un tumor. Para el diagnóstico también se puede utilizar sangre, orina, médula ósea, nódulos linfáticos, fluidos o flema. En este manual, todas estas muestras quedan comprendidas bajo el término "tejido".

En las investigaciones se utilizan tres tipos de tejidos.

1. *Tejido residual o adicional tomado para el diagnóstico y tratamiento del paciente.*
2. *Tejido tomado específicamente para fines de investigación, por ejemplo la sangre.*
3. *Excedente de tejido normal.*

La investigación con tejidos puede brindar información que ayude a prevenir, diagnosticar y tratar a los pacientes con cáncer en el futuro. Cuánto más descrita esté una muestra de tejido (cuánto más información del paciente acompañe la muestra), más valiosa será la misma para la comunidad de investigación. Esto significa que en muchos casos, a los pacientes con cáncer se les solicita donar su muestra de tejido y la información médica adjunta a dicha muestra.

## Por qué los pacientes con cáncer consideran donar sus tejidos para investigación

Hay dos razones por las que los pacientes con cáncer apoyan la investigación con tejidos:

- 1. Los pacientes esperan que la investigación con tejidos pueda ayudarles a ellos y/o a sus familias a enfrentar el cáncer.*
- 2. La investigación con tejidos puede brindar información que ayude a prevenir, diagnosticar y tratar a los pacientes con cáncer en el futuro. Por ejemplo, determinar qué pacientes responden mejor o padecen menos efectos secundarios con respecto a un fármaco en particular.*

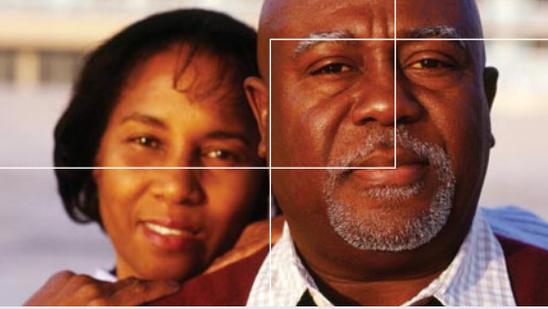
Puede suceder que el paciente no se beneficie directamente si dona sus tejidos, pero la investigación realizada a partir de sus tejidos puede beneficiar a pacientes en el futuro. (Ver Descubrimientos científicos a través de tejidos — anexo A)

## La investigación fomenta la voluntad de los participantes para donar sus tejidos

El Instituto Nacional de Cáncer (National Cancer Institute, NCI) de los Estados Unidos dirigió grupos de enfoque con pacientes individuales y organizaciones defensoras de los pacientes, entrevistándolos acerca de su voluntad de considerar la donación de sus tejidos y datos para fines de investigación. Un número mayoritario, más del 90%, de pacientes dijo que estaría dispuesto a donar sus tejidos para fines de investigación. Tales pacientes solicitaron que 1) sus tejidos fuesen utilizados para una investigación “buena”, y que 2) la investigación permitiera hacer avances en el tratamiento para futuros pacientes.

El informe de los grupos de enfoque de pacientes del NCI estableció que “todos los participantes apoyaban la idea de suministrar tejidos para investigación. Sentían que valía la pena hacer esa contribución que podría ayudar a ofrecer una cura para las enfermedades o prolongar la vida de la gente”.<sup>1</sup>

El Grupo Cooperativo de Oncología del Este (Eastern Cooperative Oncology Group, ECOG) recolectó datos sobre respuestas de pacientes respecto a la donación de tejidos para investigación del cáncer en pruebas realizadas entre el 10 de febrero de 1998 y el 31 de octubre de 2000. Se usaron dos formularios de consentimiento diferentes. ECOG registró 5,411 pacientes en 40 pruebas, usando el primer formulario, en el que se preguntaba de manera explícita si las muestras podrían ser almacenadas para investigaciones en el futuro. Usando el formulario de una pregunta, el 89.4% de los pacientes respondió afirmativamente. El segundo formulario expandía el número de preguntas a ser respondidas por los pacientes. El 93.7% de los pacientes respondió afirmativamente usando el formulario de



tres preguntas. La conclusión fue que "...las protecciones adicionales de los sujetos no han tenido impacto sobre la disponibilidad de muestras para el ECOG, con fines de investigación correlativa en el futuro".<sup>2</sup>

"Un informe del proyecto MONICA en Suecia determinó que, 11 años después de haber sido recolectadas las muestras, el 93% de los participantes elegibles dieron su consentimiento para que las muestras almacenadas fuesen utilizadas con fines académicos de investigación."<sup>3</sup>

En el artículo publicado, titulado "Why surgical patients do not donate tissue for commercial research: review of records (Por qué los pacientes quirúrgicos no donan tejidos para la investigación comercial: reseña de registros)",<sup>4</sup> de 3140 pacientes preoperatorios entrevistados, solamente 38 (el 1.2%) se negaron a permitir que sus tejidos fuesen utilizados para investigaciones comerciales. En las entrevistas realizadas por una enfermera entrenada en investigación, se encontró que "los pacientes que están a la espera de una cirugía, con frecuencia se sienten satisfechos e incluso agradecidos de que se les dé la oportunidad de ser parte de una investigación, lo cual, en el futuro, posiblemente pueda beneficiar a otras personas, incluyendo a su familia".

Los tejidos son críticos para el diagnóstico preciso y la determinación del estadio del cáncer. Ayudan al paciente y a su médico a tomar decisiones de tratamiento apropiadas, dándole al paciente las mejores oportunidades de una supervivencia libre de la enfermedad. Para la investigación del cáncer resulta necesario que los investigadores estudien y analicen los tejidos. El estudio de los tejidos puede, en última instancia, conducir a descubrimientos científicos para la prevención, diagnóstico y tratamiento de pacientes con cáncer en el futuro.

## ¿Cuáles son los riesgos para los pacientes que donan sus tejidos?

### Riesgos físicos

Dependiendo del tipo de tejido que se esté tomando y de la manera en que se extraiga, el paciente puede experimentar:

- Dolor en el sitio de la biopsia o de la punción con la aguja
- Hematomas/hinchazón en el sitio donde se tomó el tejido
- Riesgo de infección

Para otros tipos de investigación, no es necesario realizar una biopsia o tomar una muestra de sangre. En cambio, se toma una pequeña porción del tejido previamente extraído para diagnosticar la presencia de cáncer. El tejido tomado para el diagnóstico de cáncer se guarda almacenándolo en cera de parafina, una modalidad denominada bloque de tejido. El bloque de tejido se almacena en el departamento de patología del hospital en el que se realizó el diagnóstico. Para la mayoría de los proyectos de investigación, sólo se requiere un pequeño fragmento del bloque del tejido.

Todo cáncer es genético. Esto no significa que todo cáncer sea hereditario, sino que todo cáncer se origina por cambios en nuestros genes. La mayoría de estos cambios o mutaciones puede ocurrir en cualquier tipo de células (por ejemplo, pulmón, colon, hígado) en cualquier momento de nuestras vidas. Los cambios pueden dar lugar al cáncer en dichas células en particular (por ejemplo, cáncer de pulmón, cáncer de colon, cáncer del hígado).

Una mutación puede pasar a la siguiente generación dependiendo del tipo de célula en la que se produjo la mutación. Las mutaciones pueden manifestarse en nuestras células somáticas o gametofíticas. Las células gametofíticas son las células reproductoras del organismo, ya sean óvulos o espermatozoides. En cambio, las células somáticas son todas aquellas no reproductoras que se encuentran en nuestros organismos, como las células hepáticas, cutáneas y musculares.

Debido a que sólo nuestras células reproductoras pueden formar un embrión, sólo las mutaciones de dichas células pueden pasarse de una generación a otra. Las mutaciones que se pueden pasar de una generación a otra se denominan mutaciones hereditarias o de línea germinal. Puede haber riesgos emocionales al saber que usted padece de una mutación genética, pero beneficios emocionales al conocer que usted no tiene una mutación genética que pueda producir cáncer en el futuro. La historia de BRCA1 y BRCA2 es un buen caso de estudio sobre mutaciones de línea germinal, y el impacto emocional que implica saber que usted tiene un gen que produce cáncer.<sup>5,6</sup>

Por el contrario, las mutaciones en células somáticas, tales como células del hígado, células de la sangre, células del estómago, y todas las demás células no reproductoras, no pueden transmitirse a la siguiente generación. Éstas se denominan mutaciones somáticas.

### **Riesgos no físicos**

La mayoría de investigaciones con tejidos no suministra el tipo de información médica individual que afectaría a la familia, el seguro o el empleo. Sin embargo, existe la posibilidad remota de los siguientes tipos de riesgo para el participante en la investigación.

### **Riesgos sociales**

Los riesgos sociales de la donación de tejidos incluyen:

- Pérdida de privacidad – La manera en la que los investigadores identifican la información médica puede permitir que otros conozcan tal información.
- Violación de confidencialidad – Si los investigadores dan a conocer información médica de una manera no autorizada, otros podrían tener acceso a la información y usarla de manera perjudicial para el individuo.

### **Algunos tipos de investigación con tejidos generan inquietudes con respecto a:**

- Discriminación por parte de los seguros – Una entidad aseguradora se niega a brindar al paciente la cobertura de seguro debido a que el estudio de sus tejidos identificó un gen que hace que el individuo esté más propenso a padecer una enfermedad o afección en el futuro y, por lo tanto, hace que el individuo sea un riesgo para la aseguradora.

- Discriminación laboral – Un empleador se niega a contratar o ascender a un paciente debido a la información descubierta a través de la investigación con tejidos de dicho individuo.
- Conflictos familiares – Algunos familiares pueden no desear que se dé a conocer cierta información médica de la muestra de tejidos del paciente, mientras que otros miembros pueden desear que dicha información médica les sea informada.

## ¿Qué protecciones se aplican para minimizar los riesgos y asegurar la privacidad y confidencialidad de la información médica?

Existen leyes y reglamentaciones que estipulan:

- cómo se recolectan y guardan los tejidos,
- el tipo de información que los investigadores deben brindar a los participantes, antes de que éstos acepten participar o donar tejidos;
- cómo la información médica obtenida de los tejidos puede ser suministrada a otros y bajo qué circunstancias.

### **Protecciones para la recolección de tejidos**

Desde el punto de vista ético, toda investigación de cualquier tipo debe ser revisada por una IRB o ERB. Estas juntas de revisión existen en toda institución para garantizar que se cumplan estrictamente las normas y reglamentaciones concernientes a la investigación con personas. Toda investigación con fármacos requiere cierto nivel de aprobación de parte de una IRB o ERB. Las IRB y ERB analizan si los beneficios estimados de la investigación valen la pena con respecto a los riesgos. Estas entidades protegen a los donantes de tejidos, exigiendo la participación voluntaria y la divulgación completa de los procedimientos de investigación, riesgos, derechos y responsabilidades.

### **Protecciones para el almacenamiento de tejidos**

La protección del almacenamiento y la manipulación de tejidos le aseguran al paciente que no se perderá su tejido por malas prácticas. Ciertas organizaciones profesionales alrededor del mundo han desarrollado o están desarrollando estándares y “prácticas óptimas” para bancos o depósitos de tejidos. Por ejemplo, la Sociedad Internacional para Depósitos Biológicos y Ambientales (International Society for Biological and Environmental Repositories, ISBER), la Red Nacional de Biomuestras (National Biospecimen Network), el Colegio Americano de Patólogos (College of American Pathologists) y el Biobanco del Reino Unido (UK Biobank). Estos estándares y “prácticas óptimas” indican en detalle las políticas y procedimientos que hacen énfasis en el aseguramiento de la calidad y que se aplican a los procedimientos de recolección, congelamiento/fijación, almacenamiento y envío de muestras.

### **Certificados de confidencialidad (sólo EE.UU.)**

Los certificados de confidencialidad son emitidos por los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health) de los EE.UU. y son un mecanismo para proteger la privacidad de los participantes en las investigaciones. Los certificados de confidencialidad se emiten a las instituciones que realizan investigaciones y protegen a los investigadores y a las instituciones de la obligación de entregar información que identifique a los participantes para cualquier procedimiento civil,

penal, administrativo, legislativo federal, estatal o local u otros procedimientos que identifiquen a tales individuos.” Se puede ofrecer la confidencialidad para estudios que recolectan información que, en caso de ser divulgada, podría tener consecuencias adversas para los sujetos, tales como daños a su situación financiera, a su posibilidad de ser contratados, de ser asegurados o a su reputación”. Los investigadores pueden divulgar la información voluntariamente pero, si planean hacerlo, el formulario de consentimiento debe informárselo al participante.<sup>7</sup>

### **Protecciones requeridas de los patrocinadores**

Los patrocinadores o investigadores que soliciten la aprobación para recolectar, almacenar y realizar investigaciones con muestras biológicas necesitan suministrar la información adecuada a las IRB/ERB para una evaluación apropiada antes de obtener la aprobación para el estudio de investigación. Tal información puede incluir lo siguiente:

- 1. Naturaleza de la investigación.*
- 2. Cómo se van a obtener, procesar y distribuir los tejidos.*
- 3. Si se recolectará información identificatoria como nombres o direcciones.*
- 4. Cómo se rotularán los tejidos para proteger la privacidad de los pacientes. Por ejemplo, si se usará un número o código de identificación único en lugar del nombre del paciente.*
- 5. Cómo se relacionarán los identificadores con las muestras (por ejemplo, des-identificación, anónimos, relacionables, etc.).*
- 6. Cómo se asociarán los datos clínicos con la muestra y cómo se recolectarán los datos clínicos.*
- 7. Documento de consentimiento informado que estipula exactamente cómo se utilizarán las muestras y cómo se desechará el material sobrante, si este fuese el caso.*
- 8. Información con respecto a si los pacientes recibirán los resultados de la investigación realizada con su muestra.*
- 9. Cómo se protegerán los derechos del participante con respecto al uso futuro de las muestras no previamente aprobado por una IRB. Por ejemplo, una política que asegure que toda propuesta futura para volver a usar las muestras requiera la aprobación de una IRB/ERB antes de entregar cualquier muestra o de relacionarla con la información de salud personal. Esta actividad podría ser realizada por una IRB o ERB regulatoria designada para monitorear/aprobar las actividades del investigador.*

### **Protección de la privacidad de la información médica**

Todos los países tienen leyes y reglamentaciones que protegen la privacidad de la información médica de identificación de los pacientes, como nombre, edad, dirección, etc. Por ejemplo, la Ley de Responsabilidad y Portabilidad de Seguros de Salud (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA) en los Estados Unidos; la Directiva de Protección de Datos de la Unión Europea (95/46/ED); y la Ley de Protección de Información Personal del Japón. Estas leyes ofrecen salvaguardas

contra la diseminación inapropiada de información médica.

Por razones tanto regulatorias como éticas, las muestras de tejidos y la información médica sobre los donantes de tejidos normalmente reciben un código numérico en vez de información que podría ser utilizada para identificar al donante (por ejemplo, nombre y dirección). Este código numérico es un mecanismo para ‘des-identificar’ los datos o las muestras, y permite a los científicos realizar la investigación sin conocer detalles personales sobre el donante del tejido.

## Consentimiento informado

Los países, en su mayoría, tienen leyes y reglamentaciones específicas que exigen a los investigadores informar a los pacientes de manera detallada cómo se tomarán y usarán sus tejidos en la investigación. El investigador que lleve a cabo el estudio es responsable de brindar al participante toda la información adecuada sobre los riesgos y beneficios de su participación/donación. Los pacientes deben consentir que sus muestras sean utilizadas en la investigación antes de la recolección de las muestras de tejidos.

Las normas sobre consentimiento informado exigen a los investigadores explicar lo siguiente, de conformidad con las leyes y reglamentaciones locales:

- cómo se recolectará y usará el tejido en la investigación
- cómo se almacenará la información médica
- cuándo y dónde se obtendrá el tejido
- riesgos de obtener el tejido
- cómo se protegerá la privacidad y confidencialidad del paciente

Los pacientes pueden restringir el uso de tejidos para diferentes tipos específicos de investigación; por ejemplo, investigación especificada en el consentimiento, investigación para el cáncer, otras investigaciones relacionadas con la salud.

Si el tejido es un tejido de desecho y se usa sin elementos posibles de identificación, la investigación es apta para la liberación del consentimiento y puede calificar para la categoría de exenta.

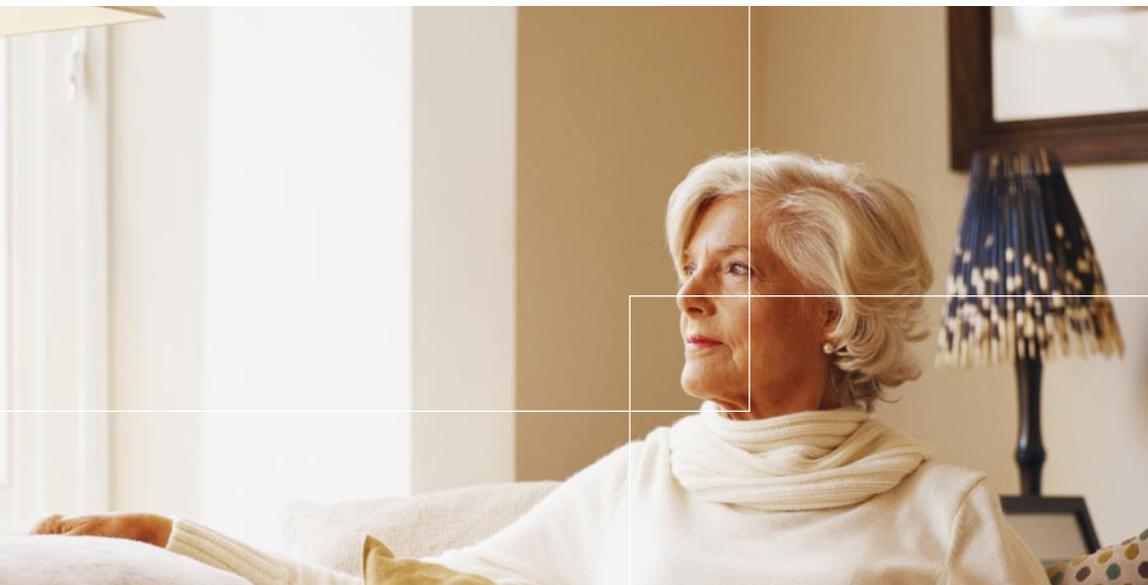
Si la investigación requiere muestras de tejidos normales (tejidos no recolectados para el diagnóstico y el tratamiento), se debe aclarar la situación al participante y se debe declarar en el formulario de consentimiento.

Los tejidos para investigación sólo deben recolectarse después de que el paciente haya firmado el documento de consentimiento informado.

## Otras inquietudes del paciente que podrían responderse a través de un documento de consentimiento informado

- Acceso a la muestra de tejido – Los pacientes pueden desear tener acceso a la muestra de tejido después de su recolección. Por ejemplo, aquellos casos en los que se identifiquen marcadores relacionados con el beneficio clínico o el posible riesgo de cáncer que serían importantes para el control de los familiares. El documento de consentimiento informado debe decirle al paciente si se usará o destruirá la muestra en su totalidad durante el proceso de investigación.

- Inquietudes religiosas o filosóficas – Los pacientes pueden oponerse a que se utilice su muestra de tejidos para investigación por motivos religiosos o filosóficos.
- Propiedad – Una pregunta que surge cuando la gente dona sus tejidos es lo concerniente a propiedad. ¿A quién pertenece el producto o la propiedad intelectual que podría surgir del uso o análisis de los tejidos, y quién obtendrá las ganancias de esa propiedad? La donación de tejidos es muy similar a cualquier otra donación, por ejemplo, la donación de dinero a una entidad caritativa; se trata de una transferencia a otra persona o entidad, usualmente sin compromiso. Algo se le debe hacer al tejido para agregarle valor comercial, y son estos datos de valor agregado los que se consideran propiedad intelectual y están protegidos



por la ley. El análisis de muchas muestras de tejidos es lo que conduce a los descubrimientos. Se debe informar a los pacientes que ellos no percibirán ganancias de ningún producto comercial que pueda surgir del estudio de sus tejidos. Esta información debe declararse en el formulario de consentimiento.

- Resultados – El documento de consentimiento informado debe comunicar al participante si se le informarán los resultados de la investigación realizada con su muestra de tejidos. El valor de la investigación realizada proviene de la combinación de todos los resultados individuales y de los patrones identificados; por ejemplo, la mayoría de las personas con el gen Q tiene una tasa de supervivencia más alta; sólo un porcentaje muy pequeño de personas con el gen K tiene cáncer que se disemina. Son los descubrimientos o patrones generales los que se publican en las revistas científicas especializadas o se anuncian en los sitios web de las compañías. Si se informará al participante con respecto a estos resultados, el documento de consentimiento informado debe informarle al individuo cuándo, cómo y quién le brindará esta información.

## Descubrimientos científicos a través de tejidos:

### **Cómo funcionan las células del cáncer.**

El estudio de los tejidos nos permite aprender más acerca de cómo funcionan las células del cáncer. El conocimiento acerca de cómo funcionan las células del cáncer, junto con los resultados del tratamiento de personas que donaron sus tejidos, ofrecerá información valiosa para tratamientos futuros. Un excelente ejemplo es el papel de los receptores de estrógeno en las células del cáncer de mama. Mediante el análisis de tejidos de pacientes con cáncer de mama, los científicos pudieron identificar que algunos tumores cancerígenos de las mamas tenían múltiples receptores de estrógeno (una estructura en la superficie de una célula (o dentro de la misma) que, de manera selectiva, recibe y liga una sustancia específica) en sus células. Esto confirmó la teoría de que el propio estrógeno del organismo estaba “alimentando” el crecimiento tumoral. En los tumores con receptor de estrógeno (ER+) positivo, el bloqueo del receptor de estrógeno con fármacos como el tamoxifeno (Nolvadex) o la disminución de la cantidad de hormonas corporales con fármacos como el anastrozol (Arimidex) pudo reducir la recurrencia del cáncer. Fue sólo a través de la generosidad de mujeres con cáncer de mama que donaron sus tejidos, que los investigadores pudieron mejorar el tratamiento.

### **Objetivos para nuevos fármacos.**

#### **Gefitinib (Iressa) y Erlotinib (Tarceva):**

Las terapias con gefitinib y erlotinib son algunas de las denominadas terapias objetivo, por cuanto detienen el crecimiento de ciertos tipos de cáncer concentrándose en las moléculas que envían señales a las células del cáncer, lo cual es crítico para su supervivencia. Apuntan a un gen tumoral que produce un receptor del factor de crecimiento epidermal (epidermal growth factor receptor, EGFR). El EGFR se encuentra sobre la superficie de algunas células cancerígenas del pulmón, páncreas y demás, que ayudan al crecimiento y diseminación de los tumores. Gefitinib y erlotinib bloquean este receptor.

En EE.UU., se han analizado ambos fármacos en pacientes con cáncer de pulmón no microcítico (non-small cell lung cancer, NSCLC); sin embargo, los dos fármacos fueron efectivos en sólo el 10% de los pacientes. Para entender por qué sólo un pequeño número de pacientes respondió al tratamiento, los investigadores analizaron muestras de tumor de pacientes con NSCLC. Los científicos encontraron que los dos fármacos funcionaban específicamente en pacientes cuyo cáncer contenía mutaciones en el gen receptor del factor de crecimiento epidermal (EGFR). Debido a la diferencia con respecto a cómo los pacientes reaccionaron a estos fármacos, se esperaba que pudiese realizarse una prueba para determinar qué pacientes tenían la mutación en el gen EGFR. En un estudio más grande realizado en Canadá, se analizó tejido para detectar mutaciones en el gen EGFR y luego se comparó con la respuesta de pacientes con NSCLC al erlotinib. Los investigadores encontraron que la presencia de la mutación no predecía la reacción al erlotinib.

Es demasiado pronto para saber si esta mutación del gen EGFR podrá predecir qué pacientes reaccionarán a estos nuevos fármacos. En última instancia, el tejido donado por pacientes y estudiado por los investigadores será lo que nos dé una respuesta.

## Imatinib (Gleevec):

Imatinib representa un nuevo mecanismo para el tratamiento del cáncer; se trata de un mecanismo que apunta a los defectos genéticos particulares que se presentan en los tumores. Fue aprobado en 2001 para el tratamiento de algunos tipos de leucemia. Aparentemente, Imatinib también funciona en un extraño tipo de cáncer denominado tumor del estroma gastrointestinal (gastrointestinal stromal tumor, GIST).

Los casos de GIST, en su mayoría, presentan una mutación de una proteína conocida como KIT, la cual es responsable de los procesos que regulan el crecimiento y la multiplicación de las células.

En el tratamiento del GIST, se cree que el imatinib funciona bloqueando el metabolismo de KIT, lo cual, a su vez, interrumpe el crecimiento del cáncer. Debido a las diferentes respuestas de los pacientes al imatinib, los investigadores querían saber si al comprender las mutaciones KIT ayudaría a establecer una relación entre los que reaccionan y los que no reaccionan después del tratamiento. Los científicos obtuvieron muestras de tumores de 324 pacientes diagnosticados con GIST. De los 324 pacientes, se encontró que 280 presentaban mutaciones KIT. Los investigadores concluyeron que ciertas mutaciones KIT están relacionadas con tasas de respuesta significativamente superiores y un mayor tiempo de intervalos de progresión del cáncer en pacientes tratados con imatinib. Las mutaciones genéticas KIT parecen predecir qué tumores van a responder al fármaco. El estudio demuestra la importancia de la realización del perfil de los pacientes para individualizar la terapia, lo que puede ofrecer mejores resultados para el paciente en última instancia. Éste es un ejemplo más de un estudio que fue realizado mediante el análisis de tejidos donados por pacientes.

## Identificación de las causas del cáncer

La información obtenida del análisis de muestras de tejidos puede ayudar a identificar las causas del cáncer. La relación de factores genéticos con factores ambientales como dieta, cultura, toxinas, microorganismos y parásitos, y opciones de estilo de vida, nos puede informar más acerca de las causas y factores que contribuyen al desarrollo del cáncer. La información proveniente de la investigación con tejidos nos puede ayudar a entender cómo los factores personales, familiares y étnicos pueden afectar nuestra susceptibilidad a enfermedades como el cáncer.

## References

<sup>1</sup>Versión borrador: *Providing Your Tissue for Research: What You Need to Know, Top Line Report*, julio de 2005, enviado a la Oficina de Educación e Iniciativas Especiales del Instituto Nacional de Cáncer (comunicación personal con Rose Mary Padberg).

<sup>2</sup>Malone T, Catalano P, O'Dwyer PJ, Giantonio B. *High Rate of Consent to Bank Biologic Samples for Future Research: The Eastern Cooperative Oncology Group Experience*. Comunicación breve; JNCI 2002, 94:10. <http://jncicancerspectrum.oxfordjournals.org/cgi/reprint/jnci%3b94/10/769.pdf>

<sup>3</sup>Stegmayr B, Asplund K. Informed consent for genetic research on blood stored for more than a decade: a population-based study. *BMJ* 2002;325:634–5. <http://bmj.bmjournals.com/cgi/content/full/325/7365/634>

<sup>4</sup>Jack AL, Womack C. *Why surgical patients do not donate tissue for commercial research: review of records*. *BMJ* 2003, 327: 262. <http://bmj.bmjournals.com/cgi/content/full/327/7409/262>

<sup>5</sup>Lynch HT, Lemon SJ, Stephen, Durham C. y colaboradores. *A descriptive study of BRCA1 testing and reactions to disclosure of test results*. *Cancer* 1997; 79:2219-2228. <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/abstract/73502935/ABSTRACT?CRETRY=1&SRETRY=0>

<sup>6</sup> Wilson BJ, Forrest K, Van Teijlingen ER y colaboradores. *Family communication about genetic risk: the little that is known*. Community Genetics 2004; 7:15-24. <http://content.karger.com/ProdukteDB/produkte.asp?Aktion=ShowPDF&ProduktNr=224224&ArtikelNr=80300&filename=80300.pdf>

<sup>7</sup> Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services), Oficina de Protección de las Investigaciones con Humanos. Orientación para certificados de confidencialidad: *Certificados de confidencialidad: Información general*. 25 de febrero de 2003. <http://grants.nih.gov/grants/policy/coc/background.htm>

## Si desea más información, consulte:

- Ley de Responsabilidad y Portabilidad de Seguros de Salud (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA) <http://www.hipaa.com/>
- Cato Institute, Privacy and Human Rights: Comparing the United States to Europe <http://www.cato.org/pubs/wtpapers/991201paper.html>
- Directiva de Protección de Datos de la Unión Europea (95/46/ED) <http://www.cato.org/pubs/wtpapers/991201paper.html>
- Ley de Protección de la Información Personal del Japón (2003) [www.privacyexchange.org/japan/JapanPIPA2003v3\\_1.pdf](http://www.privacyexchange.org/japan/JapanPIPA2003v3_1.pdf)
- Oficina de Protección de la Investigación con Humanos del Instituto Nacional de Salud (NIH) <http://www.hhs.gov/ohrp/>
- Informe Belmont, <http://www.med.umich.edu/irbmed/ethics/belmont/BELMONTR.HTM>
- Caso Moore <http://www.forhealthfreedom.org/Publications/Informed/WhoOwns.html> <http://www.forhealthfreedom.org/Publications/Informed/WhoOwns.html> <http://www.bioethics.uu.se/chapters/JDRendtorff.pdf>
- Informe de la Comisión Nacional de Consejería en Bioética (1999) Research Involving Human Biological Materials: Ethical Issue and Policy Guidance, [http://www.nlm.nih.gov/pubs/cbm/hum\\_exp.html](http://www.nlm.nih.gov/pubs/cbm/hum_exp.html)
- National Dialogue on Cancer National Biospecimen Network Blueprint (Diálogo nacional sobre el diseño de la red nacional de biomuestras de cáncer), [http://prostatenbpilot.nci.nih.gov/blue\\_full6.asp](http://prostatenbpilot.nci.nih.gov/blue_full6.asp)
- International Society for Biological and Environmental Repositories (Sociedad Internacional de Depósitos Biológicos y Ambientales), <http://www.isber.org>.
- Biobanco del Reino Unido <http://www.ukbiobank.ac.uk/>
- Lymphomation.org, National Biospecimen Network (Red Nacional de Biomuestras) <http://www.lymphomation.org/NBN.htm>
- Certificados de confidencialidad <http://grants.nih.gov/grants/policy/coc/background.htm>

**El desarrollo y distribución de esta información fue financiada por Lilly Oncología  
Copyright 2005, Research Advocacy Network, Inc., una corporación sin fines  
de lucro exenta bajo 501c3 de Illinois.**

Email: [info@researchadvocacy.org](mailto:info@researchadvocacy.org)  
Website: [www.researchadvocacy.org](http://www.researchadvocacy.org)