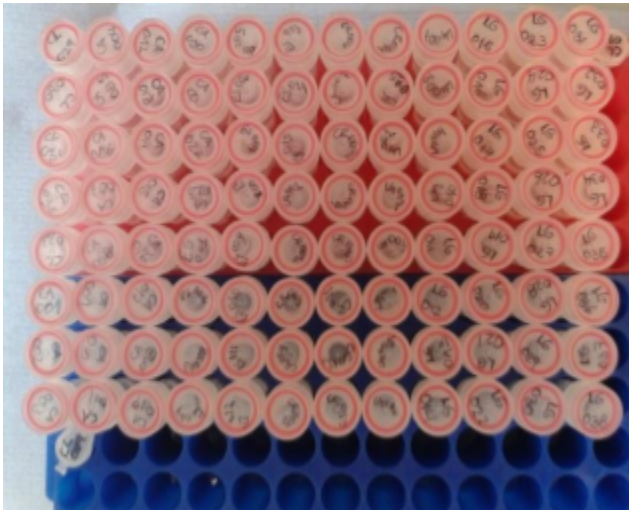




Boletín Diciembre 2018

Sociedad de Genética de Chile

Vol 1, Núm 2. Diciembre, 2018.



Estimados socios; ¡Queremos poner fotos de sus investigaciones aquí! Enviar a:
comunicaciones@sochigen.cl

Editorial

- Data Sharing: ¿Cómo balancear el acceso con la protección de la privacidad?

Noticias

- Nuevo ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación.

Notas y Comentarios

- Reunión Anual conjunta 2018
- Edición Genética de Embriones: Escándalo Mundial para la comunidad Científica

Anuncios y Eventos

- Nueva plataforma 4ID para socios Sochigen

Editorial

Data Sharing: ¿Cómo balancear el acceso con la protección de la privacidad?

por **Alberto Lecaros**, *Director Observatorio de Bioética y Derecho ICIM, Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.*

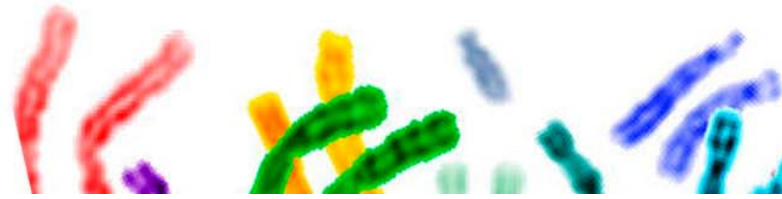
Los beneficios para el avance de la ciencia y la salud de las personas que la investigación genómica, mediante la colección, análisis y uso compartido de grandes cantidades de datos



genéticos y datos clínicos y ambientales asociados, está produciendo en proyectos OMICS es tan solo un punto de partida incuestionable del debate acerca del balance entre *open science* y protección de los datos personales. Y lo es porque son múltiples los desafíos que una política de *data sharing* en genómica debe asumir para comenzar a dar respuestas a dicho balance que, por lo demás, es muy dinámico. Por mencionar algunos, está el mal uso por terceros de la información genética (debido a la potencial identificabilidad del dato genético y su vinculación con otras fuentes de datos) y los niveles de seguridad (técnica, organizacional y jurídica) necesaria para protegerla, la preocupación de quienes producen los datos con respecto a sus derechos de autoría, los niveles de educación y participación de los pacientes y ciudadanos y su interés genuino e informado en ser donantes de datos, la desigual calidad de los datos generados fuera de iniciativas o consorcios de *data sharing* (globales, regionales o locales), y la falta de criterios armonizados respecto de la gobernanza, gestión y acceso compartido de datos obtenidos con fondos públicos, a los cuales se les exige un uso racional, óptimo y sustentable.

Muchas iniciativas o consorcios nacionales e internacionales de *data sharing* en genómica humana han sido creados en los últimos tiempos, precisamente, con la necesidad de hacerse cargo de estos múltiples desafíos, y así poder alcanzar grandes volúmenes de datos genéticos y de salud tanto para investigación como para el apoyo de la decisión clínica. Y aunque la comunidad de investigadores, mediante un creciente trabajo interdisciplinario (científicos, bioinformáticos, juristas, entre otros), ha hecho enormes esfuerzos por establecer un marco de recomendaciones para el uso compartido y responsable de datos (gobernanza ética –consentimiento informado, privacidad y confidencialidad; seguridad y calidad de los datos; gestión de los datos), como por ejemplo *Global Alliance for Genomics and Health*, existen restricciones no menores para el avance de las mismas: limitaciones legales para vincular datos de distinto tipo (por ej. genéticos con los clínicos); restricciones del uso de datos fuera de la jurisdicción de origen; diferencias terminológicas relativas a los datos personales en las diferentes legislaciones; disparidad de criterios de los comités éticos de investigación de un mismo país o de diferentes naciones en la revisión de un mismo proyecto de investigación con datos genéticos.





En este contexto, quienes están tanto del lado de los centros de investigación dentro o fuera de la academia como los responsables de la política científica de nuestro país tienen un desafío común interesante que es alinear intereses en un momento donde la cultura del *data sharing* en genómica empieza instalarse como una necesidad de nuestra ciencia. Esto significa no solo comenzar a implementar iniciativas locales bajo modelos ya conocidos como el de “acceso controlado”, sino también discutir estrategias menos consensuadas como las de *open consent*, *genome donation*, entre otras. Y para ello hay un espacio del foro público que hoy en día se está abriendo para instalar este tema y que surge de la intersección entre la instalación del Ministerio de Ciencia y la discusión de una nueva ley de datos personales en el Parlamento, la cual contempla, especialmente, los datos genéticos.

Noticias

Nuevo Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación

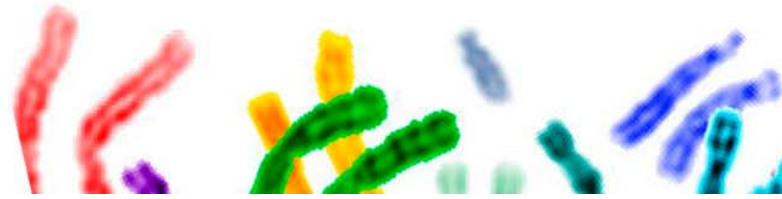
por **Cecilia Vial**, socia Sochigen, y **Francisco Cubillos**, vicepresidente Sochigen



Patio los Naranjos, Palacio de la Moneda en el nombramiento del Ministro y Subsecretaria de Ministerio de Ciencia. A la izquierda Dr Francisco Cubillos R (Vice-presidente SOCHIGEN), a la derecha Dra Cecilia Vial (socia SOCHIGEN).

A mediados de agosto se comunicaba oficialmente la creación del Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación, con el fin de promover la ciencia y el desarrollo tecnológico en el país. Desde entonces no se conocieron nuevos antecedentes en la creación e implementación del Ministerio, hasta el Viernes 14 de diciembre, cuando la Comunidad Científica recibió una invitación para el Lunes 17 a las 11:00 hrs, donde se daría a conocer el nombre de quien presidiría





la cartera del Ministerio. Con gran expectación y hermetismo a las 11:00 en punto el Presidente Sebastián Piñera entraba al patio de los Naranjos acompañado a su lado derecho por el nuevo Ministro de Ciencia: el Dr Andrés Couve (Director del Instituto Milenio BNI) y a su izquierda, la nueva Subsecretaria (y ex-Directora de la Iniciativa Científica Milenio) la Dra Carolina Torrealba. Los invitados aplaudieron a las nuevas autoridades, quienes ven con buenos ojos el futuro del Ministerio a la cabeza del Dr Couve.

El Presidente de la República reconoció las problemáticas en materia de recursos destinados a las ciencias, recalcando la necesidad de avanzar e invertir más tiempo, voluntad y recursos en Ciencia y tecnología. Por otra parte, destacó como una de las tareas de este nuevo Ministerio, la necesidad de vincular el quehacer científico con los problemas del país, prepararnos para el gran avance tecnológico que está sucediendo y que de esta manera nuestra sociedad alcance mejores niveles de vida.

Como SOCHIGEN estuvimos presentes en este gran día para la Ciencia en Chile. Esperamos que la creación del ministerio y su conducción por el Dr Couve y la Dra Torrealba conduzca al fortalecimiento de la institucionalidad científica nacional.

Notas y Comentarios

Reunión Anual Conjunta 2018

por **Laura Walker**, secretaria de actas Sochigen.

La 51ª Reunión Anual se realizó en el Hotel Enjoy de Puerto Varas, Chile, entre los días 20 y 22 de Noviembre de 2018, en conjunto con las Sociedades de Biología, de Evolución y de Neurociencias (“Reunión Conjunta”). Asistieron aproximadamente 350 personas, de las cuales 70 eran miembros de la Sociedad de Genética. En el ámbito de nuestra Sociedad se presentaron 4



Reunión Anual Conjunta 2018





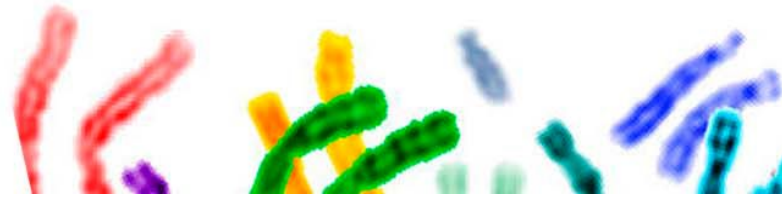
Simposios, 5 Conferencias, 54 Comunicaciones Libres (14 orales y 40 pósters) y el trabajo de incorporación como socio de Eduardo A. Sagredo: *“ADAR1 Transcriptome editing promotes breast cancer progression through the regulation of cell cycle and DNA damage response”*, (Sagredo Alfredo I, Blanco Alejandro, Rojas De Santiago Pamela, Pérez Paola, Verdugo Ricardo, Marcelain Katherine, Armisen Ricardo). El trabajo fue evaluado por socios quienes, en comunicación al Directorio, señalaron que el trabajo y la presentación de Eduardo Sagredo ameritan su incorporación a la Sociedad de Genética.

Durante la Reunión se otorgaron Premios a los mejores trabajos presentados en forma oral o como póster, los que fueron elegidos mediante pautas evaluativas por dos Comisiones. Como mejor trabajo presentado en forma oral fue elegido el de Víctor Pola: *“Alteration of pericentromeric heterochromatin leads to defective centromere formation, chromosomal segregation errors and aneuploidy”* (Pola Víctor, Sagredo Eduardo A, Cappelli Claudio, Inostroza Víctor, Armisen Ricardo, Marcelain Katherine), quien obtuvo así el **Premio Gustavo Hoecker**. Como mejor trabajo presentado en forma de póster fue elegido el de José Rodrigo Martínez titulado *“3’UTR regulatory variants could contribute to the phenotypic variability of Niemann-Pick type C disease”* (Martínez José Rodrigo, Klein Andrés, Rebolledo Boris) quien obtuvo entonces el **Premio René Cortázar**. Springer Nature donó libros y EU 100 para cada premiado los que fueron entregados a los expositores por el Sr. Gonzalo Córdova (editor).

El ganador del concurso **Premio Ricardo Cruz-Coke** a la mejor Tesis de Pregrado o Posgrado en el área de la Genética fue Andrés Ibacache con su tesis de posgrado: *“Caracterización del rol de atlastina y sus modificadores genéticos en la unión neuromuscular y axones motores de adultos de Drosophila melanogaster”*. Este trabajo fue presentado en la Reunión Anual 2018: “Characterization of the atlastin role and its genetic modifiers in the neuromuscular junction and motor axons of Drosophila melanogaster adults”. (Ibacache A, Candia N, Vega-Macaya F, Couve A, Olgún P and Sierralta J).

[Más información en nuestro sitio web](#)





Edición Genética de Embriones: Escándalo Mundial para la comunidad Científica

por **Francisco Cubillos**, vicepresidente Sochigen, y **Juan Francisco Calderón**, director Sochigen.

El 26 de noviembre el Dr. Jiankui He, Profesor Asociado de la South University of Science and Technology en China, sorprendió al mundo al afirmar que había utilizado el sistema CRISPR/Cas9 para modificar genéticamente embriones humanos de siete parejas y que dos de esos bebés ya habrían nacido. El gen blanco de la modificación fue el receptor de membrana CCR5, involucrado en la infección por VIH. Los resultados de esta controversial investigación fueron luego expuestos en la Second International Summit on Human Genome Editing, en donde He mostró sus experimentos en embriones de ratones, monos y finalmente, humanos. Como Sociedad de Genética de Chile no nos podemos restar a los cuestionamientos frente a esta posible, aún no confirmada, edición genética de embriones humanos.

Esto nos plantea una serie de preguntas como Sociedad y Comunidad respecto del quehacer científico y nuestras responsabilidades como tales: ¿Es correcto editar genes sin que estos tengan mutaciones patogénicas? ¿Cuál es el fin último de la edición génica? ¿Podremos implementar estas modificaciones en el futuro sin alterar otros fenotipos? ¿Podemos prevenir mutaciones no-específicas derivadas del uso del sistema CRISPR/Cas9? ¿Cuales son las consecuencias futuras de introducir artificialmente estas variantes en la población? Estas preguntas aún no tienen respuesta y demuestran la fragilidad de la técnica y el hecho que aún no estamos listos para su implementación. Finalmente, la comunidad científica se valida a través del proceso de revisión por pares (peer-review), la retroalimentación y la certificación a través de pares, proceso que el Dr. Jiankui He no respetó, falsificando permisos y violando códigos éticos, lo que como Sociedad de Genética de Chile condenamos rotundamente. Como SOCHIGEN velamos por la transparencia y el correcto proceder científico en nuestra área tanto en Chile como el resto del mundo.





Anuncios y Eventos

Nueva plataforma 4ID para socios Sochigen

Con el objetivo de facilitar el acceso a la información, optimizar el quehacer de la Sociedad y generar una plataforma de fácil acceso para los socios, es que a partir del 2019 comenzaremos a trabajar junto a 4ID. A través de la plataforma los socios podrán tener acceso al listado completo de socios, acceder a la información de la actual directiva y realizar pagos de cuotas vía web. Esto conlleva una serie de ventajas para nuestra Sociedad, permitiendo el Pago de cuotas a través de Transbank, obtener recibos simples en línea y tener acceso a la base de datos de socios. De esta manera estamos modernizando la Sociedad y actualizando nuestra forma de proceder, optimizando el acceso a la información. El pago de cuotas solo corresponderá a partir del período 2019 y no contempla el pago de cuotas atrasadas. Cada socio será invitado a registrarse en la plataforma a partir de Enero 2019.

