



**Universitat**  
de les Illes Balears

## **TRABAJO DE FIN DE GRADO**

# **EL IMPACTO DE LA GENEALOGÍA GENÉTICA EN LA INVESTIGACIÓN FORENSE: EL DESAFÍO DE MANTENER LA PRIVACIDAD GENÉTICA**

**Patricia Felip Roca**

**Grado de Bioquímica**

**Facultad de Ciencias**

**Año Académico 2020-21**

# EL IMPACTO DE LA GENEALOGÍA GENÉTICA EN LA INVESTIGACIÓN FORENSE: EL DESAFÍO DE MANTENER LA PRIVACIDAD GENÉTICA

**Patricia Felip Roca**

**Trabajo de Fin de Grado**

**Facultad de Ciencias**

**Universidad de las Illes Balears**

**Año Académico 2020-21**

Palabras clave del trabajo:

*forensic genetics, genetic genealogies, genetic privacy, ethics.*

*Nombre Tutor/Tutora del Trabajo: Joana Francesca Ferragut Simonet*

Se autoriza la Universidad a incluir este trabajo en el Repositorio Institucional para su consulta en acceso abierto y difusión en línea, con fines exclusivamente académicos y de investigación

Autor		Tutor	
Sí	No	Sí	No
<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## **Abstract**

*Increasingly, services of private genomic companies are hired by authorities to search DNA databases in order to identify people or recognize unidentified human remains. This has benefits with regard to public safety, and although these records are legal, we can ask ourselves certain ethical questions about whether users have knowledge about the use that the police make of their DNA or whether they can do it without their consent. During this systematic review, we will discuss the benefits and harms of the use of these databases, the possible consequences of the perpetuation of this privacy for individuals, as well as the quality of Direct Consumer Genetic Testing (DTC).*

## **Resumen**

Cada día es más frecuente que las autoridades contraten los servicios de empresas privadas genómicas para buscar en bases de datos de ADN con la finalidad de identificar a personas o reconocer restos humanos no identificados. Esto, tiene beneficios respecto a la seguridad pública, y aunque estos registros sean legales, nos podemos plantear ciertas preguntas éticas sobre si los usuarios poseen conocimiento acerca del uso que da la policía a su ADN o de si pueden hacerlo sin su consentimiento. Durante esta revisión sistemática, discutiremos la utilidad y perjuicios del uso de estos bancos de datos, las posibles consecuencias de la perpetuación de esta privacidad para los individuos, así como de la calidad de las Pruebas Genéticas Directas al Consumidor (DTC).

## Índice

1.	ÍNDICE DE ANEXOS.....	5
2.	ÍNDICE DE ABREVIATURAS.....	6
3.	INTRODUCCIÓN .....	7
4.	OBJETIVOS .....	11
5.	METODOLOGÍA .....	11
A.	BÚSQUEDA CIENTÍFICA SISTEMÁTICA.....	11
B.	BÚSQUEDA COMERCIAL.....	12
6.	RESULTADOS METODOLOGÍA .....	12
A.	BÚSQUEDA CIENTÍFICA SISTEMÁTICA.....	12
B.	BÚSQUEDA COMERCIAL.....	14
7.	PRUEBAS GENÉTICAS FORENSES VS. DIRECTAS AL CONSUMIDOR .....	14
A.	RECOLECCIÓN SUBREPTICIA DE ADN .....	17
B.	BÚSQUEDA FAMILIAR.....	18
C.	STR Y SNP .....	19
D.	GEDMATCH .....	20
8.	EMPRESAS Y LABORATORIOS DTC.....	22
A.	¿QUÉ SERVICIOS OFRECEN?.....	23
B.	DESAFÍOS LEGALES, ÉTICOS Y SOCIALES .....	25
<i>i.</i>	<i>Desafíos legales</i> .....	25
<i>ii.</i>	<i>Desafíos éticos y sociales</i> .....	26
9.	DISCUSIÓN.....	27
10.	CONCLUSIÓN.....	27
11.	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	28

## 1. Índice de anexos

Anexo 1: Principales empresas que ofrecen servicios de test genéticos directos al consumidor. Se muestra la fecha de lanzamiento, productos ofrecidos, disponibilidad, precio del servicio y del envío, ubicación, diferentes servicios, tamaño de la base de datos, exigencia de suscripción, así como pros y contras de cada uno de ellos (Phillips 2016; FamilyTreeDNA 2020; Hayden 2017; 23andMe 2021; Ancestry 2018; LivingDNA s.f.; MyHeritage s.f.). .....	33
---	----

## 2. Índice de abreviaturas

<b>Abreviatura</b>	<b>Significado</b>
DTC	<i>Direct To Consumer</i>
IBD	<i>Indetical By Descent</i>
SNP	<i>Single Nucleotide Polymorphism</i>
STR	<i>Short Tandem Repeat</i>
CODIS	<i>Combined DNA Index System</i>
GDPR	<i>General Data Protection Regulation</i>
NDNAD	<i>National DNA Database</i>
FDA	<i>Food and Drug Administration</i>
FIPP	<i>Fair Information Practice Principles</i>
PCR	<i>Polymerase Chain Reaction</i>
NDIS	<i>National DNA Index System</i>
SWGDM	<i>Scientific Working Group on DNA Analysis Methods</i>
NCBI	<i>National Center for Biotechnology Information</i>
ISO	<i>International Organization of Standardization</i>
CLIA	<i>Clinical Laboratory Improvement Amendments</i>
GINA	<i>The Genetic Information Nondiscrimination Act</i>
ESHG	<i>European Society of Human Genetics</i>

### 3. Introducción

Las pruebas genéticas directas al consumidor (DTC, siglas del inglés *Direct To Consumer*), cada vez más, se están convirtiendo en una industria importante en Estados Unidos y también, aunque en menor medida, a nivel internacional. Actualmente, las cinco grandes empresas dentro de este sector (FamilyTreeDNA, 23andMe, AncestryDNA, LivingDNA y MyHeritage) cuentan con más de 38 millones de muestras de clientes en sus bases de datos, y todas, a excepción de AncestryDNA, se encuentran disponibles en nuestro país (FamilyTreeDNA 2020; 23andme 2012; Ancestry 2018; LivingDNA 2020; MyHeritage s.f.).

Actualmente la base de datos de FamilyTreeDNA es una de las más completas en el campo de la genealogía genética al contener registro de ADN autosómico, ADN-Y y ADN mitocondrial. El día 14 de abril de 2020 contaba con un total de 1.139.465 usuarios, de los cuales 770.723 registros eran de ADN-Y y 204.860 de ADN mitocondrial (FamilyTreeDNA 2020). 23andMe por su parte cuenta con más de 12 millones (23andMe 2019). AncestryDNA, el mayor proveedor de pruebas genéticas del mundo, más de 18 millones (AncestryDNA s.f.). LivingDNA todavía no ha proporcionado información acerca de el tamaño de su base de datos. Por último, MyHeritage, con una base de datos más pequeña que sus competidores, cuenta con un total de 4,5 millones de registros en su base de datos (MyHeritage 2020).

Una de las herramientas más interesantes cara al público que ofrecen estos tipos de test, es la que abarca el campo de la genealogía genética, término referido a la combinación de la investigación genealógica con registros de ADN con la finalidad de obtener el grado de parentesco entre individuos buscando coincidencias en estas bases de datos (Kennett 2019).

El crecimiento de las bases de datos ha ido acompañado del correspondiente aumento de la disponibilidad de registros genealógicos en línea, la mayoría, de forma gratuita (Regalado 2019). Por lo que investigaciones que antes podían tardar meses, o incluso años, ahora se pueden realizar en cuestión de horas en un ordenador. Además, han sido de gran ayuda para los genealogistas y para ayudar a personas que de otra manera no podían obtener información de sus parientes, como adoptados, personas concebidas por donación de óvulos o esperma o niños abandonados.

Estos métodos utilizados, por ejemplo, en pruebas de paternidad, eran igualmente aplicables para identificar a sospechosos de delitos violentos, como violaciones y asesinatos, o a personas desaparecidas, por lo que era inevitable que las Fuerzas y Cuerpos de Seguridad empezaran a utilizar estas bases de datos de genealogía genética, con millones de muestras de usuarios, si no encontraban coincidencias en las respectivas bases de datos forenses de su país. Esto último ha generado un gran debate ético sobre la perpetuación de la privacidad de los usuarios que han cargado de manera voluntaria sus muestras a estas bases, así como del uso que se da de ellas.

Estas bases de datos incluyen información de pares de individuos que están emparejados hasta diez generaciones, los cuales compartirán segmentos idénticos por descendencia (IBD: siglas del inglés *Identical By Descent*), a excepción de algunas mutaciones (Henn *et al.* 2012). La longitud de estos segmentos en cada uno de ellos variará, ya que la recombinación los divide de forma muy rápida. Por lo tanto, los segmentos IBD dependerán de la recombinación, además del grado de parentesco entre

ambos individuos y del tamaño de la población. Por lo tanto, si comparamos a dos sujetos que estén poco relacionados, los IBD serán más cortos (Figura 1). Las ubicaciones específicas del genoma se conocen como marcadores genéticos. Los SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*) son el tipo de marcador genético más abundante, lo que los hace idóneos para el estudio de la herencia en regiones genómicas (Baird *et al.* 2008).

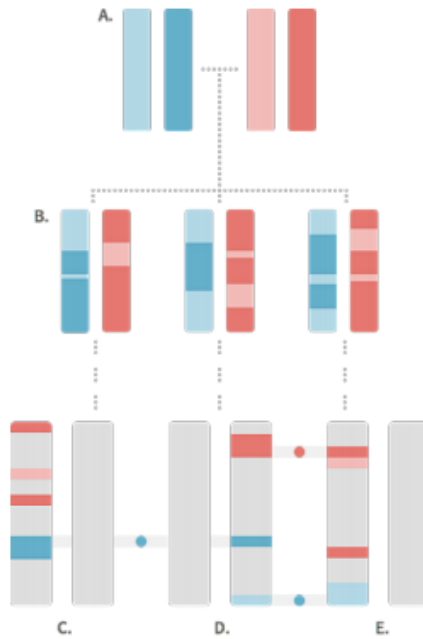


Figura 1. Recombinación de segmentos de ADN cromosómico de los ancestros comunes (A), sus hijos (B), y primos lejanos (C, D y E). Podemos observar que los cromosomas de los hijos son el resultado de una recombinación del ADN de ambos padres. Los primos lejanos tan solo han heredado una pequeña parte del ADN de los ancestros en común y, además, debido a la meiosis, el ADN de ambos puede terminar en un mismo cromosoma. Los círculos azules y rojos son los segmentos IBD entre cromosomas (Ball *et al.* 2016)

El siguiente paso es identificar las secuencias de ADN idénticas entre todos los individuos registrados en la base de datos, para lo cual se utilizan complejos algoritmos específicos para poder analizar linealmente con el tamaño de la muestra, ya que estas bases están en constante crecimiento (Gusev *et al.* 2009).

Por último, se traduciría esta identificación de los segmentos IBD en estimaciones de grado de parentesco entre dos individuos, a la cual se le da el nombre de clasificación (Kling and Tillmar 2019). Como hemos explicado anteriormente, cuanto más lejanos sean los parientes, más recombinación aleatoria habrá habido y mayor será la variación genómica heredada. Por ende, más dificultad existirá a la hora de estimar una relación.

A diferencia de las bases de datos de las páginas web comerciales, que utilizan matrices de genotipado que sondan alrededor de 700 000 SNP del genoma de cada sujeto, las bases gubernamentales utilizan un pequeño conjunto de 20 STR (siglas del inglés: *Short Tandem Repeat*) autosómicos, también conocidos como microsatélites, con una tasa de



mutación mucho más alta que los primeros ( $10^{-3}$  frente a  $10^{-8}$ ), y que revelan menos información acerca del historial médico del sujeto (Murphy 2018). De hecho, los SNP son elegidos por las empresas debido a su riqueza informativa, no solo sobre la identidad, si no también sobre enfermedades, debido a lo cual no se han utilizado en el contexto de justicia penal. El conjunto de STR en cambio, no es suficiente para detectar coincidencias IBD, por lo que las técnicas forenses se basan en coincidencias alélicas parciales para identificar a los parientes, limitándose a familiares de hasta segundo grado (Erich *et al.* 2018). CODIS (siglas de inglés:), la base de datos establecida por el FBI, por ejemplo, como máximo podría identificar a un posible hermano, padre o hijo del sospechoso. Ésta fue creada con el fin de ayudar con el intercambio de perfiles de ADN en investigaciones forenses al facilitar el intercambio de datos y perfiles STR a nivel local y estatal y nacional (Erich *et al.* 2018), (U.S.Government s.f.).

El mercado de las pruebas directas es conocido sobre todo por su amplia gama de servicios, entre las que incluyen informes de riesgos genéticos para la salud, farmogenética, portación de variantes genéticas que pueden afectar a la salud de los familiares, ascendencia geográfica, características físicas, e incluso habilidades musicales o aversión a determinados olores (Lee and Crawley 2009; Nelson and Fullerton 2018).

Las búsquedas genealógicas no solo permiten buscar de una manera más amplia a un familiar, si no que además, están menos reguladas, a diferencia de las bases de datos gubernamentales, que han establecido una serie de restricciones para promover el control de calidad y privacidad acerca de la información de los datos de sus usuarios (Hares 2012). Por ejemplo, todos los datos de ADN enviados a las bases gubernamentales deben cumplir los siguientes requisitos:

- Deben ser generados por un laboratorio que esté acreditado por una agencia de acreditación aprobada y categorizados como delincuente convicto, arrestado, detenido, legal, forense, restos humanos no identificados, persona desaparecida o familiar de una persona desaparecida.
- Tan solo se pueden cargar perfiles de ADN con un mínimo de alelos para realizar una búsqueda. Así, las coincidencias resultarán de alta calidad y permitirá a los laboratorios procesar coincidencias más rápido y evitar coincidencias no verdaderas.
- Los familiares de una persona desaparecida deben estar dispuestos a proporcionar una muestra de ADN y firmar un formulario de consentimiento en presencia de las fuerzas del orden. Solo las muestras de ADN recolectadas voluntariamente de familiares de una persona desaparecida son elegibles para la búsqueda en la base de datos, y se utilizarán únicamente para identificar a una persona desaparecida o restos.

Además de esto, hay fuertes restricciones a la hora de realizar una búsqueda familiar en los países donde es legal, y se deben seguir unos criterios tales como agotar primero todas las demás pistas de la investigación, realizar informes con los resultados de la búsqueda y seguimientos con el tipo de registro de ADN que se buscará o la frecuencia de las búsquedas. Y lo más importante, que el perfil STR de ADN de los familiares se compare con el ADN de la escena de un crimen grave (Faulkner 2019). En el caso de España además, como veremos con más detalle en el apartado de Búsqueda familiar, tan solo se requieren los perfiles de los familiares para la búsqueda de personas

desaparecidas o víctimas de catástrofes, quedando grabados de forma temporal para ser luego eliminados una vez terminadas las búsquedas (Ministerio del Interior 2018). En el Reino Unido, la búsqueda familiar por ejemplo, si está regulada en su base de datos de ADN nacional del Reino Unido (NDNAD, siglas del inglés: *National DNA Database*), excepcionalmente para la identificación de sospechosos en casos penales graves (Nuffield Council on Bioethics 2007).

En cambio, hay una grave falta de legislaciones y regulaciones específicas de las empresas DTC, y de la seguridad y calidad de las pruebas. Tampoco hay suficiente información sobre los laboratorios que participan con dichas empresas ni sobre la formación de los genetistas que trabajan en ellas (Rafiq *et al.* 2015). Existe además una necesidad de iniciativas de educación de los consumidores para que comprendan el significado de los resultados de las pruebas con el fin de tomar decisiones informadas sobre si utilizar dichos servicios (Phillips 2016).

Para poder acceder a estos servicios solo hace falta aceptar los Términos de servicio de cada página web. Al hacerlo comprendes que los productos son solo para fines de investigación, educativos e informativos; que su muestra puede ser almacenada durante al menos 25 años, tener al menos 18 años, que la muestra que envía es suya o que ésta puede transferirse y procesarse en un país extranjero al que reside. Además, no utilizar los servicios para exámenes o investigaciones forenses sin una orden judicial válida ni para pruebas de paternidad o cualquier actividad ilegal (AncestryDNA 2017; FamilyTreeDNA 2019; 23andMe 2019; Living DNA s.f.; MyHeritage 2020).

Europa por su parte, formalizó el Tratado de Prüm en 2005, del cual forman parte siete Estados miembros: Bélgica, Alemania, España, Francia, Luxemburgo, Países Bajos y Austria (Parlamento Europeo 2007). Éste establece un marco legal para prever el intercambio entre las partes contratantes de perfiles de ADN, datos personales y no personales entre otros. No es una base de datos europea, sino que las bases de datos de cada Estado miembro deben estar disponibles al resto de Estados miembros para búsquedas. España no incluye los intercambios de perfiles juveniles, personas desaparecidas ni víctimas identificadas (Ministerio del Interior 2018). Además, en 2019, entró en vigor en la Unión Europea (Reino Unido inclusive) el Reglamento General de Protección de Datos (GDPR, siglas del inglés: *General Data Protection Regulation*), el cual establece normas relativas a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y su libre circulación (European Union 2018).

Toda esta imposición de una revisión administrativa o la limitación a delitos graves son esfuerzos por equilibrar el derecho de los individuos a su privacidad genética y la libertad de que sus datos queden exentos del gobierno en ausencia de sospechas, pero a la vez maximiza el uso de estas bases para detener a los infractores de la ley (Woodbury 2018).

Los debates acerca de las búsquedas de datos de ADN por parte de las fuerzas del orden se han centrado en su legalidad, eficacia y equidad, y existen tanto defensores como críticos de estas. Durante esta revisión sistemática abordaremos, además de la metodología utilizada para comprender mejor las implicaciones, los posibles problemas de privacidad, así como la calidad de estas pruebas genéticas directas al consumidor.

## 4. Objetivos

Los objetivos principales del trabajo son:

- Conocer y describir la metodología utilizada en el campo de la genealogía genética, tanto a nivel forense como comercial.
- Describir las principales empresas que ofrecen servicios de test genéticos directos al consumidor.
- Tratar los desafíos legales y éticos originados por dichas compañías.
- Explicar cómo afecta la búsqueda en diferentes bases de datos a la privacidad de los consumidores y sus familiares.

## 5. Metodología

### a. Búsqueda científica sistemática

Para la búsqueda bibliográfica de este trabajo se han utilizado los siguientes buscadores: Google Scholar, Pubmed y ScienceDirect, seleccionados por su gran cobertura documental a nivel científico, ya sean artículos, revistas o libros. Los pasos a seguir a la hora de buscar las palabras clave han sido los mismos para los tres buscadores (Figura 2).

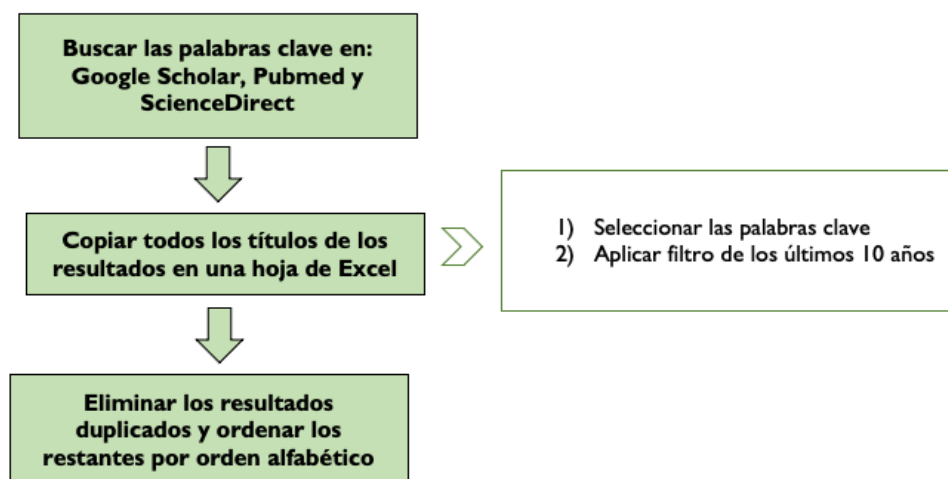


Figura 2. Esquema de la metodología de la búsqueda científica sistemática.

Como podemos ver en la Figura 2, el primer paso a realizar es la búsqueda de las palabras clave en cada uno de los buscadores seleccionados. Las primeras seleccionadas, para después empezar a acotar más la búsqueda, fueron las siguientes dos: *molecular genealogy* y *genetic genealogy*. Estos resultados nos permitieron saber qué otras palabras clave eran las más repetidas en las diferentes publicaciones y continuar así con nuestra búsqueda, esta vez de forma más precisa. La siguiente palabra que añadimos fue *forensic*, quedándonos así con *forensic genetic genealogy* y *molecular genetic genealogy*. Como la cantidad de resultados obtenidos era inmanejable, 7045 publicaciones en total, decidimos utilizar una tercera palabra clave para ambas búsquedas: *privacy*, mediante la cual íbamos a obtener unos resultados cuya información se centraba en un tema concreto. Además, en cada una de las búsquedas

realizadas se ha aplicado el filtro de obtener tan solo las búsquedas de los últimos 10 años (2010-2020), ya que las técnicas utilizadas dentro de este campo son muy actuales.

El paso siguiente a seguir, fue copiar todos los títulos de las publicaciones de los tres buscadores, resultado de la búsqueda de las palabras: *forensic genetic genealogy privacy* y *forensic molecular genealogy privacy*, en una hoja de Excel. Después se eliminaron los datos duplicados y se ordenaron los resultados por orden alfabético.

Las publicaciones que pasaron todos estos filtros fueron las utilizadas para, una vez clasificadas, dividir el trabajo en diferentes secciones, aunque cabe la posibilidad de que se utilicen además otras fuentes bibliográficas a medida que éste se ha ido elaborando, siempre quedando citadas de la manera correspondiente.

Así, conseguimos obtener un conjunto de éstas que nos brindan una amplia gama de información dentro del concepto de privacidad en el campo de la genealogía forense.

### **b. Búsqueda comercial**

El desarrollo de la metodología de esta revisión ha sido realizado a partir de los recursos bibliográficos de la literatura científica con respecto a las pruebas genéticas directas al consumidor y de todas las cuestiones que están asociadas con los aspectos éticos, jurídicos, sociales y científico-técnicos.

La búsqueda ha sido realizada empleando diferentes bases de datos, la mayoría dentro de los últimos 10 años, ya que abarca el tiempo en el cual empieza a evolucionar este comercio. La mayor parte de la información ha sido sacada de las páginas web oficiales de las principales cinco empresas: FamilyTreeDNA, 23andMe, AncestryDNA, LivingDNA y MyHeritage.; aunque también se han utilizado otras fuentes bibliográficas como la base de datos Pubmed, Google Scholar y Elsevier con el objetivo de obtener información de contenido científico-académico.

Para tratar la cuestión relacionada con la legislación y regulación de las pruebas en Estados Unidos, Reino Unido y España, se ha acudido a las páginas web de los respectivos gobiernos con el fin de buscar las leyes referentes al tema en cuestión.

Por último, se ha acudido a la información recopilada en las páginas de los diferentes comités éticos de cada país para analizar las cuestiones relacionadas con este tema: *Biometrics and Forensics Ethics Group* de Reino Unido (<https://www.gov.uk/government/organisations/biometrics-and-forensics-ethics-group>), *House Committee on Ethics* de Estados Unidos (<https://ethics.house.gov/>) y el Comité de Bioética de España (<http://www.comitedebioetica.es/>).

## **6. Resultados metodología**

### **a. Búsqueda científica sistemática**

Siguiendo la metodología explicada en el anterior apartado, hemos obtenido los resultados esquematizados en la Figura 3, que comentaremos a continuación.

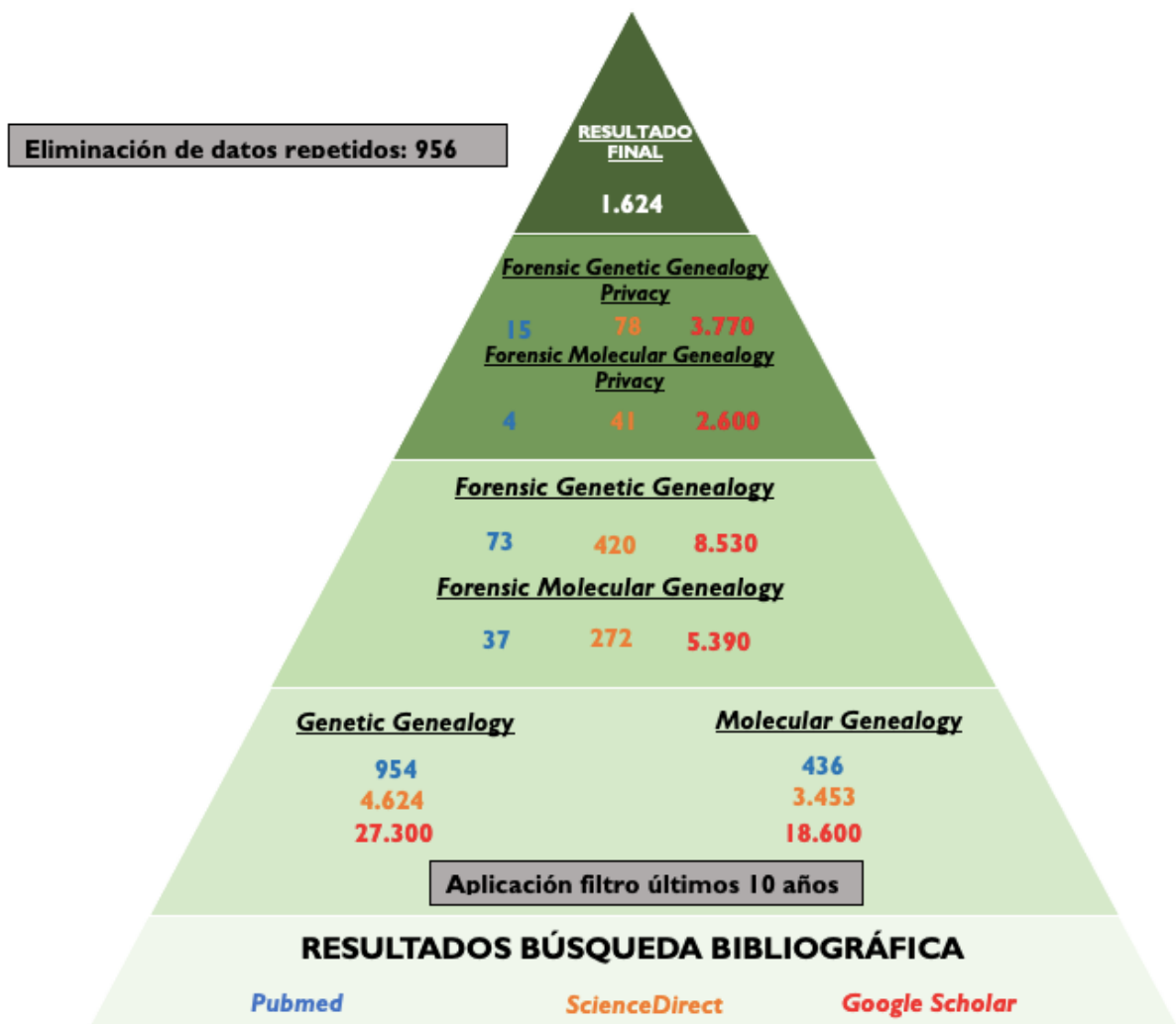


Figura 3. Esquema que muestra de una forma jerarquizada los resultados obtenidos en el apartado de búsqueda bibliográfica. Se muestran en diferentes colores los tres buscadores utilizados, así como los respectivos resultados en cada uno de ellos (en azul, Pubmed; naranja, ScienceDirect; rojo, Google Scholar).

Como comentamos en los objetivos de este trabajo, la primera búsqueda en cada uno de los tres buscadores se realizó con las siguientes palabras clave: *Genetic genealogy*

y *Molecular Genealogy*, obteniendo respectivamente en Pubmed 954 y 436; en ScienceDirect 4.624 y 3.453; y en Google Scholar 27.300 y 18.600 resultados. Esta cantidad de publicaciones era inmanejable y demasiado generalizada, por lo que se añadió otra nueva palabra: *Forensic*, esta vez obteniendo los siguientes resultados siguiendo el mismo orden anterior: 73 y 37; 420 y 272; 8.530 y 5.390.

La última búsqueda, ya centrándonos más en un campo más específico de la genealogía genética, fue aplicando la palabra *Privacy*, quedando así la búsqueda en cada uno de los tres buscadores como *Forensic Genetic Genealogy Privacy* y *Forensic Molecular Genealogy Privacy*. Con estas tres palabras clave la búsqueda se redujo a 15 y 4; 78 y 41; y 3.770 y 2.600 resultados, siguiendo el mismo orden del párrafo anterior.

Como podemos observar, en Google Scholar se obtiene para todas las búsquedas un mayor número de resultados en comparación con los otros dos buscadores, lo cual se debe a que éste publica tanto la literatura publicada como la no publicada, a diferencia de Pubmed y ScienceDirect, que buscan en sus bases de datos (MEDLINE y SciVerse respectivamente) referencias bibliográficas que pertenezcan a trabajos publicados. A pesar de la gran cantidad obtenida, nos interesa trabajar con Google Scholar, ya que busca en los textos completos de los artículos y no solo en el título o resumen de éste, lo cual nos puede servir de mucha ayuda a la hora de encontrar información.

Todas las búsquedas se acotaron para obtener resultados dentro de los últimos 10 años, ya que como dijimos con anterioridad, estas técnicas son novedosas y nos interesaba encontrar publicaciones actuales.

Al finalizar el paso de la selección de las palabras clave, todos los resultados conseguidos en los tres buscadores fueron pegados en una hoja de Excel.

Se eliminaron los datos repetidos, y los restantes fueron ordenados alfabéticamente. Finalmente, 1.624 artículos fueron seleccionados como punto de partida para dividir en diferentes secciones el trabajo, ya que discriminamos los que hablaban de enfermedades, los que no se centraban en seres humanos o aquellos que se focalizaban en regiones concretas de una región.

#### **b. Búsqueda comercial**

Mediante la consulta de las páginas web comentadas en el apartado de Metodología de la respectiva búsqueda, se realizó el Anexo 1 con la finalidad de resumir y comparar entre sí las cinco principales empresas que ofrecen test genéticos directos al consumidor.

### **7. Pruebas genéticas forenses vs. directas al consumidor**

En los últimos años, las capacidades de identificación de la genómica forense han aumentado gracias a todo el conjunto de datos que posee cada gobierno en su base de datos.

En enero de 2021, el Gobierno del Reino Unido, en el apartado de estadísticas de su base de datos nacional de ADN, informa en un documento que, hasta la fecha, poseían más de 6 millones de muestras de ADN de individuos, de los cuales tan solo el 4.342

eran voluntarios. (Home Office 2020). Estos millones equivaldrían tan solo al 9,96% del total de su población.

En febrero de este año, el FBI, contaba en su base de datos CODIS, con más de 14 millones de perfiles (CODIS - NDIS Statistics 2019), es decir, el 4,4% de la población estadounidense. El Gobierno de España por su parte, tiene un total de 371.054 muestras en su base de datos policial a finales de 2018 (Ministerio del Interior 2018), el 0,8% de la población.

Para cubrir a toda una población, el porcentaje de muestras requerido sería muy pequeño. Bastaría con el 2% del ADN de sus ciudadanos si quisiéramos comparar la muestra de un sospechoso en la base de datos nacional (Erich *et al.* 2018); hecho que, como hemos visto, ya ha conseguido realizar el Reino Unido y Estados Unidos. Como hemos visto en apartados anteriores, esta técnica es capaz de encontrar similitudes mucho más allá de la familia directa, como se muestra en la Figura 4.

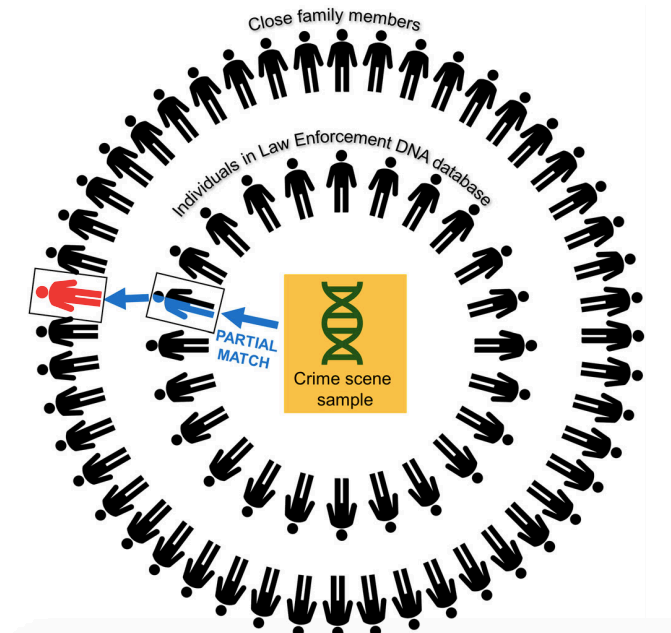


Figura 4. Búsqueda familiar en una base de datos policial gubernamental a partir de una muestra de ADN de la escena de un crimen (Scudder *et al.* 2019).

Adelantamos en la Introducción, que las búsquedas en estas bases de datos del gobierno se basan en los STR, a diferencia de los SNP utilizados en las empresas DTC, lo cual es importante debido a la gran información clínica que proporcionan estos últimos en comparación a los STR, etiquetados coloquialmente como genes “basura”, ya que, hasta donde sabemos a día de hoy, tienen poco más valor que su función como marcadores genéticos (Murphy 2018).

Estas pruebas genéticas de test genéticos directos al consumidor emplean chips SNP, que son *microarrays* de ADN que muestrean cientos de miles de ubicaciones determinadas en todo el genoma (LaFramboise 2009). Está demostrado que éstos son excelentes a la hora de estudiar la variación genética, lo cual puede ser muy útil si

queremos evaluar la ascendencia común (Smart *et al.* 2017) o predisposición a heredar enfermedades complejas multifactoriales, como es la diabetes tipo 2 (Price *et al.* 2015) . En los últimos años además, sus funciones se han ampliado para incluir variantes de enfermedades raras que causan trastornos en un solo gen. Es decir, que los usuarios que se realizan este tipo de pruebas están recibiendo resultados que difícilmente van a saber interpretar, por lo que se debería buscar asesoramiento profesional sanitario (Van Der Wouden *et al.* 2016).

Para el procesamiento del ADN forense, en cambio, se sigue el siguiente procedimiento: extracción del ADN de la muestra, cuantificación, amplificación STR-PCR (siglas del inglés: *polymerase chain reaction*), electroforesis capilar con detección de fluorescencia e interpretación de los resultados a partir del electroferograma (Chong *et al.* 2021).

Como mostramos en el Anexo 1, la diferencia del número de usuarios en las bases de datos de estas empresas en comparación con las gubernamentales es abismal.

Las cuatro compañías líderes en el mercado son AncestryDNA, 23andMe, MyHeritage y FamilyTreeDNA, con más de 18, 12, 4 y 1 millón de usuarios respectivamente (Kennett 2019). En la Tabla 1 podemos ver un comparación de las bases de datos de estas cuatro grandes compañías con las de las fuerzas del orden del gobierno de Reino Unido, Estados Unidos y España.

Tabla 1. Comparación de las diferentes bases de datos de las empresas DTC y las utilizadas por las fuerzas del orden.

Base de datos	Tamaño	Marcadores	Uso
CODIS	14 millones	STRs	Fuerzas de la ley
Base de datos UK	6,7 millones	STRs	Fuerzas de la ley
Base de datos España	371 mil	STRs	Fuerzas de la ley
23andMe	12 millones	SNPs	Consumidores
MyHeritage	4,5 millones	SNPs	Consumidores
FamilyTreeDNA	2 millones	SNPs	Consumidores/ Fuerzas de la ley
AncestryDNA	18 millones	SNPs	Consumidores

Las búsquedas en las bases de datos también son muy diferentes, ya que nadie está obligado legalmente a contribuir en una de las bases de genealogía genética de las diferentes compañías. Estas empresas DTC, no participan de manera voluntaria en investigaciones policiales, aunque es posible que las fuerzas de la ley les obliguen en determinadas ocasiones a revelar la información de ciertos usuarios (Report 2015).

La mayoría investigaciones hasta ahora en las que se precisaba realizar una búsqueda, se han basado en datos que los usuarios han decidido descargar de la base de cualquier compañía privada, para después subirlos a GEDmatch, una base de datos de genealogía totalmente pública. Esta página es accesible para cualquier persona, incluida la policía, y puede ser utilizada para buscar posibles relaciones de parentesco con muestras de ADN de un sospechoso. Como veremos más adelante, al acceder a la página principal, se muestra de manera muy destacada sus Términos de Servicio y Política de Privacidad, los cuales advierten que los datos de los usuarios pueden ser utilizados “por terceros,



como agencias de aplicación de la ley, para identificar al autor de un delito”(GEDmatch.com 2021). A pesar del fácil acceso, los datos genéticos sin procesar nunca se revelan a las fuerzas del orden, ya que contienen información altamente personal y relacionada con la salud. Los resultados tan solo muestran la longitud y ubicación cromosómica de los bloques de ADN compartidos (Greytak *et al.* 2018).

Durante los siguientes apartados nos centraremos más a fondo en los principales problemas de privacidad que suponen ambos tipos de bases de datos, tanto las de empresas privadas, como las gubernamentales.

#### **a. Recolección subrepticia de ADN**

Las pruebas genéticas subrepticias se refieren a la recopilación del material genético de una persona sin su consentimiento (Clayton *et al.* 2019). En el contexto de la aplicación de la ley, se describe como la obtención del ADN descartado del sospechoso por parte de las fuerzas del orden con la finalidad de facilitar la identificación de éste (Rothstein and Talbott 2006).

El aumento de las pruebas que aceptan muestras subrepticias ha sido posible gracias a al creciente mercado de las empresas de test genéticos directos al consumidor. Aunque en su mayoría la muestra requerida es la saliva, algunas compañías aceptan por ejemplo sangre, o muestras descritas como “discretas”: pelos, chicles o semen (Christofides and O’Doherty 2016). De hecho, en un estudio canadiense realizado en el año 2018, se afirma que casi un tercio de las empresas examinadas parecían permitir, o incluso alentar a los consumidores a enviar material genético de otros sin su consentimiento (Hazel and Slobogin 2018).

El problema más obvio que expone este tipo de muestras subrepticias es la falta de consentimiento informado, ya que la divulgación de esta información podría derivar en consecuencias negativas, además de poder ser compartida con terceros con fines comerciales, de investigación o de aplicación de la ley (Clayton *et al.* 2019).

En 2018, *Future of Privacy Forum*, publicó “Mejores Prácticas”, un documento elaborado en coordinación con las principales empresas DTC y defensores de la privacidad del consumidor (Best Practices - Future of Privacy Forum 2018). Éstas, se basan en los FIPP (siglas del inglés: *Fair Information Practice Principles*), ocho principios diseñados para abordar los problemas de privacidad: transparencia, consentimiento, uso y transparencia posterior, acceso, integridad, retención y eliminación; responsabilidad, seguridad, privacidad por diseño y educación del consumidor (Federal Trade Commission 2007). De acuerdo con este documento, las empresas deben requerir el consentimiento de los consumidores que envían muestras en nombre de otros.

Las pruebas subrepticias efectuadas por las fuerzas del orden también generan preocupaciones sobre la privacidad. La comunidad científica estadounidense ya ha expresado su preocupación en lo que concierne a este tema, pero los juristas y legisladores lo han ignorado en gran medida (Joh 2011). Un total de 29 de los 50 estados que forman al país, tienen leyes que limitan la recolección y divulgación de muestras subrepticias (Clayton *et al.* 2019), como la Ley de No Discriminación por Información Genética, la Ley de Portabilidad y Responsabilidad del Seguro Médico y la Regla Común

que regula la investigación en seres humanos financiada con fondos federales (Strand 2016).

Por el contrario, el Reino Unido tipifica en su Ley de Tejidos Humanos de 2004, como delito al “robo” de ADN: “Es ilegal tener tejido humano con la intención de que se analice su ADN, sin el consentimiento de la persona de quien proviene el tejido.” (Human Tissue Act 2004 2014).

En España hay una insuficiente regulación legal sobre este tema. Actualmente no hay ninguna norma que autorice a la policía a recoger muestras sin autorización previa judicial, ni aún en un caso de urgencia, al vulnerar el derecho a la intimidad personal recogido en el artículo 18.1 de la Constitución Española (BOE.es - Derechos Fundamentales s.f.).

### **b. Búsqueda familiar**

La elaboración de perfiles de ADN, desde su introducción como técnica forense el año 2002, se ha utilizado como herramienta de investigación. Uno de los procedimientos que ha resultado más eficaz, a la vez que polémico, a la hora de dar con un sospechoso, es la búsqueda familiar. De hecho, un estudio realizado por el FBI de Estados Unidos dio como resultado que 32 de 188 investigaciones de estas búsquedas (es decir, un 17%) identificaban un familiar del verdadero delincuente (Maguire *et al.* 2014).

En las investigaciones de delitos, la “búsqueda familiar” se define como la búsqueda intencional en una base de datos forense de ADN en busca de coincidencias inexactas entre los perfiles de evidencia de ADN y los del sospechoso. Tras identificar uno o más perfiles de coincidencias parciales, la policía puede investigar a los supuestos familiares del sospechoso. Estas búsquedas familiares han permitido reabrir casos sin resolver y ha exonerado a personas condenadas injustamente (Kim *et al.* 2011), pero también suscitan preocupaciones éticas, sociales y legales.

Es más probable que un sospechoso comparta similitudes genéticas con parientes biológicos cercanos como hemos visto en la Introducción de este trabajo. Pero estas coincidencias parciales también pueden incluir sujetos aleatorios no relacionados cuyos perfiles por casualidad son similares. Como consecuencia, al realizar una búsqueda familiar, el resultado de sospechosos puede contener desde cientos, miles o más individuos (Steinberger and Sims 2008).

Para abordar estos desafíos éticos, el Reino Unido estableció el Grupo de Ética de la Base de Datos Nacional de ADN, que se encarga de supervisar todas las cuestiones éticas y de derechos humanos con respecto a las búsquedas (Field *et al.* 2017). El grupo cubre un gran abanico de temas, entre los que se encuentra la búsqueda familiar, la privacidad general, y las preocupaciones sobre el uso y almacenamiento de ADN. California también cuenta con un Comité de Búsqueda Familiar compuesto por abogados, jueces y científicos, que revisan las solicitudes de búsqueda familiar presentadas por las fuerzas del orden. Éste requiere que los funcionarios encargados de hacer cumplir la ley firmen un Memorando de Entendimiento que indique que cumplirán con la solicitud y las condiciones de aprobación de búsqueda familiar (Anderson and Sims 2008). España también cuenta con un Comité de Bioética, donde, aunque no se trate de forma explícita la búsqueda familiar, si trata la Protección de Datos de Carácter

Personal (LOPD) y diversas leyes de Investigación Biomédica que garantizan, de nuevo, la intimidad personal (CNB 2010).

Los opositores de la búsqueda familiar advierten que revelaciones, como la obtención de información de parientes que antes no conocían, puede provocar un profundo impacto emocional (Suter 2010). Por su parte, los defensores, informan que este tipo de búsqueda afecta de forma mínima a la privacidad y libertad del sujeto porque los familiares desconocen que están bajo vigilancia policial hasta encontrar una causa para proceder al interrogatorio (Epstein 2009).

Algunos estados de Estados Unidos, como Texas, California y Virginia, optan por utilizar el registro familiar tan solo en delitos sexuales o violentos (Kim *et al.* 2011). Reino Unido también escoge llevarlo a cabo en estas situaciones, pudiendo optar por iniciar la investigación, en el caso de delito sexual, sin consentimiento de la víctima (Maguire *et al.* 2014). España hace uso de la búsqueda familiar en caso de comparación con perfiles genéticos obtenidos de muestras aportadas voluntariamente por los familiares en caso de persona desaparecida (Ministerio del Interior 2018).

Todo este marco regulatorio, no proporciona pautas claras sobre cómo las empresas DTC deben regular el uso de sus bases de datos genéticas con fines de aplicación a la ley. Además, dado que las empresas ofrecen sus servicios a distintos países, se complica más el escenario. Las búsquedas familiares en estas bases de datos sobre todo se llevan a cabo en EE.UU, sin embargo también ha captado la atención de otros países, como Suecia, donde está permitido que los investigadores utilicen las bases para resolver casos (Skeva *et al.* 2020)

En cuanto a la perspectiva pública, en una encuesta de más de 1587 residentes en Estados Unidos, se encontró que la mayoría de los encuestados apoyaban la búsqueda familiar en bases de datos (79%) y su divulgación a la policía (62%), así como la creación de perfiles falsos por parte de la ésta en las bases de datos de empresas DTC (65%). Se secundaron todavía más estas actividades en caso de crímenes violentos, contra niños y casos de personas desaparecidas (Guerrini *et al.* 2018).

### **c. STR y SNP**

Las repeticiones cortas en tándem (STR) y los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) son dos tipos de marcadores genéticos de uso común en el estudio del cromosoma Y, y sobre todo del ADN autosómico, en la genética forense y de poblaciones (Wang and Li 2013). Los SNP tienen una tasa de mutación muy baja del orden  $3 \times 10^{-8}$  mutaciones/nucleótido, en comparación con los STR, que son de cuatro a cinco órdenes de magnitud más altas (Xue *et al.* 2009).

Uno de los usos de los marcadores STR, es construir árboles de filogenia que unan todos los linajes del cromosoma Y de las poblaciones mundiales, denominados haplogrupos (Hammer 2002). El conjunto de valores de STR para un individuo se llama haplotipo. Debido a la gran diferencia en las tasas de mutaciones entre SNP y STR, un haplogrupo en realidad podría comprender muchos haplotipos (Wang *et al.* 2015).

Aunque la mayor parte del ADN se hereda de ambos padres, hay un segmento, la región no recombinante del cromosoma Y, que solo se transmite de padres a hijos. (Jobling and Tyler-Smith 2003). Este vínculo entre el apellido y el haplotipo del cromosoma Y, es utilizado en investigaciones forenses (Jobling 2001). En el caso de que un perfil de ADN no arroje ninguna coincidencia en una base de datos, un lista de apellidos con haplotipos Y-STR podría permitir que el perfil se asocie con uno más de estos, lo cual podría proporcionar una lista de sospechosos, actuando tan solo como herramienta de investigación, ya que el perfil autosómico es el único que no sirve para emparejar individuos una vez identificados. Aunque esta relación puede tener aplicaciones forenses útiles, también tiene el potencial de infringir la privacidad de quienes aportan el ADN de forma anónima (Turi E. King and Jobling 2009).

Sin duda, el área que más explota este vínculo es la de genealogía genética. Muchas empresas DTC ofrecen servicios de análisis del cromosoma Y mediante muestras bucales. Estas pruebas pueden mostrar que dos hombres con el mismo apellido comparten un haplotipo y, por lo tanto, un ancestro común (Kayser *et al.* 2007), e incluso una estimación del tiempo durante el cual vivió el antepasado (Walsh 2001). Como comentamos anteriormente, estas compañías utilizan métodos basados en microarrays para muestrear hasta un millón de SNP en todo el genoma. Una proporción de estos SNP están anotados como ligados a Y, y por lo tanto brindan información sobre los linajes Y. Sin embargo, la correspondencia de los SNP con los Y-SNP no está bien estudiada (Karafet *et al.* 2008).

Aunque el cromosoma Y carece de asociaciones sólidas con enfermedades (Jobling and Tyler-Smith 2003), algunas deleciones están asociadas con la infertilidad masculina (Vogt 2005) y pueden estar asociadas a la ausencia de Y-STR e Y-SNP específicos (T. E. King *et al.* 2005). Más allá de los aspectos genealógicos, la asignación de linajes a orígenes geográficos o grupos étnicos determinados puede ser engañosa (Turi E. King *et al.* 2007).

El establecimiento de unas políticas claras para el intercambio de datos, la educación de los participantes sobre los beneficios y riesgos y la legislación sobre el uso adecuado de la información genética parece de nuevo ser fundamental para respaldar el avance de la genealogía genética.

#### **d. GEDmatch**

GEDmatch.com, es una página web gratuita de genealogía dirigida por Curti Rogers, de 80 años, un empresario jubilado, y John Olson, de 67 años, un ingeniero de transportes, con sede en Lake Worth, Florida. La base de datos de la página, actualmente puede ser utilizada para identificar al menos al 60% de los estadounidenses de ascendencia europea (Murphy 2018).

Actualmente, GEDmatch permite a los usuarios de cualquier país cargar datos sin procesar de empresas genéticas, entre ellas las que hemos visto durante todo el trabajo: 23andMe, AncestryDNA, etc. También ofrece herramientas que permite a los sujetos encontrar coincidencias a lo largo de un segmento del cromosoma. Hoy por hoy, cuenta con alrededor de un millón de clientes, y aunque, como hemos dicho, sea gratuita, para sufragar los 200.000 \$ al año de costos del servidor, ofrece una membresía de 10 \$ al

mes, con acceso a herramientas Premium. Al igual que las empresas privadas de genealogía, GEDmatch también basa sus búsquedas en los SNP para muestrear unas 600.000 ubicaciones dentro del genoma. En este momento, no hay una supervisión sobre cuándo y cómo la policía utiliza esta página web, ya que al fin y al cabo, es una base de datos pública abierta a cualquier persona. La única limitación que existe son sus Términos de Servicio, que intentan restringir el uso de las fuerzas del orden a los delitos violentos, definidos como homicidios o agresiones sexuales, aunque no haya forma de verificarlo (Zhang 2018).

Al cargar un archivo de ADN, GEDmatch solicita un nombre, un alias y un correo electrónico. Si se incluye un alias, es el único nombre que los demás usuarios podrán ver asociado a tu kit en su lista de coincidencias, y no el nombre real. Además, como podemos ver en la Figura 5, ofrece cuatro opciones de privacidad diferentes: público, público con excepciones, privado o investigación (Moberly 2018).

Select one of the following privacy options for this kit:

This kit will be shown in match results for all other kits in the database. The operators of GEDmatch encourage everybody to select this option unless they have specific reasons not to.	<input checked="" type="radio"/> Opt-in
This kit will be shown in match results for all other kits in the database, except for kits of violent crime perpetrators identified as being uploaded by law enforcement representatives.	<input type="radio"/> Opt-out
This kit will not be shown in match result reports generated for other kits. Genealogy and Genetic Genealogy require the sharing of information. This option is provided primarily for artificially created research kits, but may be used for regular uploads if you have specific reasons for doing so.	<input type="radio"/> Research
This kit will <u>not</u> be available for any matching. The kit will be in the database, and it will be batch processed, but no comparison results will be shown unless this privacy setting is changed by you later.	<input type="radio"/> Private

Figura 5. Opciones de privacidad para tu kit de ADN en la página web GEDmatch.com. Se muestran 4 elecciones diferentes a escoger: público (*opt-in*), público con excepciones (*opt-out*), investigación (*research*) o privado (*private*) (GEDmatch.com s.f.).

La opción 'Público', la predeterminada, permite que cualquier usuario pueda ver tu kit de ADN en su lista de coincidencias de la base de datos. Al igual que pasaba con las fuerzas del orden, estos datos se muestran siempre sin procesar. Para 'Público con excepciones', también tu kit será mostrado en las listas de coincidencias, con excepciones de las muestras de crímenes violentos cargados por la policía. En 'Investigación', tu muestra no será mostrada a los demás, pero sí te permitirá ver las coincidencias que tu kit obtenga con el de otros usuarios. Esta opción está creada en exclusiva para fines de investigación, pero puede ser utilizada por otros usuarios si tienen razones específicas para hacerlo. Por último, la selección de 'Privado', te permitirá que

tu kit no se muestre a ningún otro usuario con la consecuencia de no poder comparar tampoco tu muestra (GEDmatch.com s.f.).

En sus Términos de Servicio y Política de Privacidad, advierte que pueden divulgar sus datos brutos, información personal y/o datos genealógicos si es necesario para cumplir con una obligación legal, como una citación o una orden judicial, intentando alertar al usuario sobre esta divulgación, a menos que la notificación esté prohibida por la ley. Además, sus servicios no están destinados a niños menores de 13 años.

Cuenta también con un apartado especial para agentes de la ley en el que informa que deben aceptar cargar datos sin procesar para identificar al autor del crimen violento. Los datos sin procesar para cualquier usuario deben ser: su ADN, el de una persona de la que es tutor legal, o que haya otorgado autorización específica para cargarlo en GEDmatch, el de una persona que haya fallecido, obtenidos de un artefacto (si y solo si: son de un propietario fallecido). Asimismo, incluye información sobre la legislación de Estados Unidos, Reino Unido y Europa (GEDmatch.com 2021).

Es importante recalcar la permisión de estos sitios web a usuarios menores de edad. En un estudio realizado en 2017 por la revista *European Journal of Human Genetics*, se muestra que el 46,5% de las empresas no proporciona ninguna información sobre el uso de sus servicios a menores de edad; el 41,9% acepta las pruebas de éstos; el 4,7% señala que su página no está destinada para menores de edad pero no tienen claro la aceptación de sus muestras de ADN; y otro 4,7% fue muy ambiguo con sus respuestas (Moray *et al.* 2017).

Si bien la captura de perpetradores de la ley es un gran beneficio para la sociedad, el uso de GEDmatch y su base de datos de genealogía para ello, de nuevo, plantea preocupaciones éticas. En primer lugar, las personas cuyos kits de ADN están siendo utilizados para fines de investigaciones pueden desconocerlo. Además, como la página es internacional, los resultados de unas pruebas de ADN de un usuario pueden ser utilizados la jurisdicción de un país de la que ni siquiera son ciudadanos. Una vez más se requiere la fomentación de la creación de una regulación para el uso de estas metodologías de genealogía genética en las investigaciones policiales (Woodbury 2018).

## **8. Empresas y laboratorios DTC**

Desde el año 2006, numerosas empresas han salido al mercado ofreciendo directamente al consumidor servicios de test genéticos basados en SNP con la finalidad de obtener un informe de ascendencia o salud genética, además determinados aspectos de estilos de vida, rasgos o respuestas a fármacos. Sin embargo, se están llevando a cabo en ausencia de una prescripción médica o información de un análisis de genoma completo (Stoeklé *et al.* 2016).

Probablemente su origen tuvo lugar gracias a la fundación de la empresa Myriad Genetics, formada en 1991 en Utah, Estados Unidos, 10 años antes de que se secuenciara el genoma humano. Los científicos de la empresa han logrado descubrir muchos genes importantes responsables de patologías, entre los que se incluyen los genes BRCA1 y BRCA2, vinculados al cáncer de mama y ovario hereditario. En 1996 introdujo la primera prueba de diagnóstico molecular para diagnosticar este cáncer, beneficiando hasta el día de hoy o más de 1,5 millones de pacientes (Myriad s.f.).



deCODE Genetics fue la primera empresa en ofrecer un test genético directo al consumidor. Fue fundada en 1996 en Reykjavik, Islandia, y actualmente se encuentra entre los líderes mundiales en el estudio y conocimiento del genoma humano, habiendo identificado factores de riesgo genéticos clave para docenas de patologías que abarcan desde enfermedades cardiovasculares hasta el cáncer (deCODE s.f.).

Probablemente, la empresa DTC más conocida sea 23andMe, fundada en 2006 en California, Estados Unidos. En 2007 la compañía se convirtió en la primera en ofrecer pruebas de ADN somático. Además, ofrece sus servicios a casi todos los países del mundo, y gracias a esto ya cuenta en su base de datos con más de 12 millones de usuarios (23andMe 2021).

A partir de todo esto, muchas otras compañías se han unido al mercado de la genealogía genética. Entre ellas están las ya nombradas: FamilyTreeDNA (FamilyTreeDNA 2020), especializada en pruebas de genealogía que ofrece tres tipos diferentes de tests de ancestros: ADN autosómico, ADN-Y y ADNmt; LivingDNA (LivingDNA s.f.), con uno de los test de ancestros más avanzados y detallados; MyHeritage (MyHeritage s.f.), que ofrece la posibilidad de construir tu árbol genealógico y además cuenta con su propia aplicación móvil; o AncestryDNA (Ancestry 2018), con una de las mayores bases de datos de historia familiar del mundo .

En España también existen diversas empresas DTC, tales como TellmeGen, creada en 2014 en Valencia con el apoyo logístico y financiero de una plataforma dirigida por Juan Roig, el dueño de Mercadona, la cual ofrece test genéticos de predisposición a enfermedades, rasgos personales, enfermedades monogénicas, *wellness*, ancestros y compatibilidad farmacológica (TellmeGen s.f.); 24Genetics, una *startup* española de Biotecnología con miles de clientes en más e 100 países, vendió su primer test en 2017, y se considera una de las principales empresas europeas de test genéticos de salud, bienestar y ancestros, estando reconocidos por la NCBI (siglas del inglés: *National Center for Biotechnology Information*) (24Genetics s.f.); y Made of Genes, fundada en 2015 en Cataluña, pionera en el sector de estudios moleculares ofreciendo un análisis combinado de ADN y analíticas de sangre tradicionales, además de contar con la única plataforma en Europa con una triple certificación ISO (siglas del inglés: *International Organization for Standardization*) en materia de seguridad y gestión de datos personales (Made Of Genes s.f.).

El procedimiento a seguir por todas las empresas siempre es el mismo: el usuario entra en la página web de la compañía, se registra y acepta sus Términos de Servicio y Política de Privacidad; una vez el kit es entregado se procede a la recolección de la muestra de saliva para luego ser enviada al laboratorio correspondiente; se realiza la extracción y análisis de ADN de la muestra en un microarray y por último, se cargan los datos del sujeto en la base de datos a los que puede acceder mediante su usuario y contraseña (23andMe 2021).

#### **a. ¿Qué servicios ofrecen?**

Las enfermedades hereditarias monogénicas son aquellas que aparecen como consecuencia de la alteración de la secuencia de ADN de un solo gen, generando un

alelo anormal. Éstas siguen el patrón de herencia clásico mendeliano. Un alelo es cada una de las maneras en las que puede manifestarse un gen (Guillén-Navarro *et al.* 2011).

Por otro lado, también ofrecen servicios para determinar enfermedades poligénicas, más conocidas como multifactoriales, causadas por el conjunto de varios genes polimórficos que actúan de forma independiente o que interactúan. A diferencia de las primeras, no siguen un patrón de herencia mendeliana. Un ejemplo de este tipo de patología, además de la más estudiada, es el Alzheimer (Lvovs *et al.* 2012).

Asimismo, otra de las utilidades de estos tipo de test, es la aportación de información sobre los orígenes étnicos y geográficos de los antepasados del usuario. Esta prueba puede incluir análisis del cromosoma Y, ADN mitocondrial y autosómico. El estudio del ADN-Y permite rastrear líneas patrilineales de forma directa o identificar un haplogrupo en el cromosoma para proporcionar orígenes biogeográficos de la línea paterna e incluso investigar un apellido. El ADN mitocondrial en cambio conserva su valor para rastrear la línea matrilineal de forma directa y establecer un haplogrupo mitocondrial, tanto para hombres como para mujeres. Por último, el ADN autosómico permite un búsqueda profunda a través de los cromosomas nucleares y todos los linajes ancestrales en ambos sexos (Kirkpatrick and Rashkin 2017).

Las pruebas de parentesco, aquellas cuya finalidad es identificar parientes genéticos, más solicitadas son las de paternidad. Para establecer la relación los usuarios deben proporcionar una muestra de cada uno de los sujetos involucrados en la relación, ya sea sangre, saliva, u otro tipo más “discreto”, cuyas implicaciones de privacidad y falta de consentimiento explícito ya hemos comentado durante el trabajo (Christofides and O’Doherty 2016).

Otros de los servicios son los ensayos de farmogenética, definida como la disciplina encargada de estudiar las diferentes respuestas de los individuos frente a los fármacos basándose en los patrones de variabilidad genética de cada paciente. Una de sus aplicaciones clínicas se basa en la asociación de polimorfismos genéticos con estas capacidades de respuesta. La mayoría de los fármacos interactúan con proteínas, ya sean receptores o enzimas, que están determinadas por estos polimorfismos, los cuales afectan alteran la sensibilidad de los fármacos (España 2005).

Como hemos visto en la Anexo 1, la empresa 23andMe es la única actualmente en ofrecer este tipo de servicio con la autorización de la FDA. Sin embargo, para ofrecer este tipo de prueba, la compañía se ha visto obligada a incluir asesores genéticos con la finalidad de traducir los resultados a sus usuarios (Filipski *et al.* 2017).

Por último, el análisis de determinados rasgos personales, como por ejemplo el color de ojos; o estilo de vida, como puede ser el sedentarismo, tabaquismo, obesidad, cuidado de la piel o pérdida de pelo. Las pruebas genéticas directas al consumidor han ganado popularidad dentro de este campo, especialmente en personas que buscan recomendaciones nutricionales adaptadas a la susceptibilidad genética. Sin embargo, la evidencia científica que respalda estos análisis en relación con la genética sigue siendo escasa, por lo que es crucial trabajar más para desarrollar un marco científico sólido (Guasch-Ferré *et al.* 2018).



## **b. Desafíos legales, éticos y sociales**

Como hemos podido observar a lo largo de todo el trabajo, estos test DTC plantean un debate de gran relevancia, tanto a nivel legal, como social, debido al gran impacto que puede causar en los usuarios por su uso inadecuado o falta de información. Durante los siguientes apartados iremos desglosando cada uno de los factores de más importancia.

### **i. Desafíos legales**

Una de las mayores razones por las que estas pruebas DTC en Estados Unidos han causado tanto debate es su regulación, la cual no está claramente definida. En 1998, el Congreso de Estados Unidos aprobó la CLIA (siglas del inglés: *Clinical Laboratory Improvement Amendments*) con la finalidad de regular las pruebas de laboratorio, y asegurarse de que están correctamente certificados. La FDA es la responsable de categorizar el tipo de certificado que recibe un laboratorio durante la revisión previa a la comercialización de las pruebas genéticas y debido a que las pruebas DTC son para uso doméstico, quedan exentas de dicha clasificación. 23andMe contrató a un Jefe de Regulación para crear una verdadera estrategia de regulación y cooperar con la FDA, obteniendo así una autorización otorgada por esta última. Además, la ley GINA (siglas del inglés: *The Genetic Information Nondiscrimination Act*) fue promulgada en este país para evitar que el seguro médico y los empleados discriminen la información genética de una persona, garantizando la protección del consumidor (Seward 2018).

En Europa, la legislación en cuanto a la regulación de las pruebas DTC, no queda clara en muchos países. En Francia, los test genéticos únicamente pueden realizarse en una consulta médica según su Código de la Salud Pública. Además, en su Ley de Bioética se establece que sus ciudadanos no pueden solicitar test genéticos para ellos mismos o terceras personas. Al igual que en este país, en Alemania también queda prohibido realizarse un test genético fuera de la consulta médica según la Ley de Diagnóstico Genético. Dicho planteamiento ha sido respaldado por su Comité de Bioética, que considera que estos test únicamente pueden ser prescritos por un médico especialista. El Reino Unido sugirió la formulación de un código de conducta por parte de las mismas empresas. Se trata de una tendencia muy arraigada en el Derecho británico que apoya la autorregulación de la industria (Jääskeläinen 2015).

En el otro extremo, hay muchos otros países que no ofrecen ninguna legislación concreta sobre pruebas genéticas, como Rumanía, Luxemburgo y Polonia (Kalokairinou *et al.* 2018).

Finalmente, se espera que la reciente adopción del Reglamento General de Protección de Datos influya en los estándares de seguridad y eficiencia que deben cumplir las pruebas genéticas DTC para ingresar al mercado europeo (Niemiec *et al.* 2017).

En España, según la Ley 14/2007 publicada el 3 de julio de investigación biomédica, artículo 9. Límites de los análisis genéticos, se establece que (Jefatura del Estado 2007):

1. Se asegurará la protección de los derechos de las personas en la realización de análisis genéticos y del tratamiento de datos genéticos de carácter personal en el ámbito sanitario.
2. Los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.
3. Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o

detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con asesoramiento genético, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias interindividuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades.

Además, el título V regula otras materias emergentes relacionadas con la actual tendencia de la investigación biomédica como son la realización de análisis genéticos, el acceso y uso de sus resultados, así como la obtención y utilización de muestras biológicas de origen humano.

Asimismo, el Real decreto 1907/1996 de 6 de agosto sobre publicidad y promoción comercial de los productos, actividades o servicios con pretendida finalidad sanitaria, exige que los órganos competentes controlen dicha publicidad a fin que se ajuste a criterios de transparencia, exactitud y veracidad (AEGH 2015).

## ii. Desafíos éticos y sociales

En un estudio realizado por *United States Government Accountability Office* en 2010, se descubre que 10 de las 15 compañías DTC investigadas participaban de alguna forma en prácticas de marketing fraudulentas, engañosas o cuestionables (GAO 2012). Otro estudio demuestra que la mayoría de estos sitios web no ofrecen una representación equilibrada de los beneficios, riesgos y limitaciones y a menudo presentan información contradictoria (Singleton *et al.* 2012). Además, estas empresas han sido muy criticadas por exagerar el valor predictivo y las posibles consecuencias para salud de las pruebas que venden (Pascal Borry *et al.* 2013).

La ESHG (siglas del inglés: *European Society of Human Genetics*), cree firmemente que todos los anuncios deben ajustarse a los mismos estándares y pautas internacionales que se aplican a los anuncios de medicamentos y dispositivos médicos (Pascal Borry *et al.* 2013).

También es importante comentar el uso indebido de la información genética con fines de discriminación, es decir, el diferencial trato de los individuos asintomáticos o sus parientes sobre la base de sus características genéticas (Wauters and Van Hoyweghen 2016).

Si no hay bastantes protecciones para prohibir el uso incorrecto, este vacío legislativo y de políticas puede conducir a la segregación de la información genética, en contextos económicos y sociales (De Paor 2017).

Uno de los temas que más polémica ha generado es el de consentimiento informado, que abarca tres componentes que derivan de la consideración de la autonomía de la persona: el derecho a la autodeterminación, la privacidad, y el reconocimiento a la igualdad de oportunidades (de Ortúzar 2010).

De nuevo, la ESHG considera que un procedimiento de consentimiento informado no puede reducirse a firmar un formulario que sustituya el proceso que debe establecerse para garantizar que las personas comprendan la información divulgada, sean legalmente competentes y cognitivamente capaces de actuar sin presión externa. Además, las empresas DTC no cuentan con los instrumentos imprescindibles para asegurar que la muestra biológica aportada para la prueba se obtiene de la persona que dice que es el proveedor de la muestra (Borry 2010).

Igualmente, la aplicación de este tipo de servicios a menores de edad debe valorarse con prudencia, ya que conlleva una serie de cuestiones que van más allá de la clínica, y debería redundar en un claro beneficio para el mismo (Esquerda *et al.* 2013).

Por último, la gran cuestión ética del derecho a la autonomía de los sujetos, el cual defiende que los pacientes deben estar adecuadamente informados para decidir con verdadera autonomía sobre la sugerencia de tratamiento que le ofrece el médico. Cobra especial importancia el principio de la no maleficencia dado que se procura evitar un daño a quien se ve expuesto a sufrirlo sin disponer de la indispensable información al respecto. También la autonomía se vería limitada al ocasionar daños a terceros, en concreto, a los familiares, que podrían ver afectado su derecho a no saber (Jääskeläinen 2015).

## 9. Discusión

A pesar de las polémicas cuestiones comentadas en el apartado anterior, estas prácticas siguen sin estar claramente reguladas, dejando muchas preguntas sin responder sobre estos desafíos legales, éticos y sociales.

El derecho a la privacidad y la protección de datos está amparado por marcos éticos y legales como hemos podido ir viendo a lo largo del trabajo. Destacamos sobre todo el Reglamento General de Protección de Datos de la Unión Europea, que reconoce el derecho a la información y comunicación transparentes (European Union 2018); y las Mejores Prácticas elaboradas por *Future of Privacy Forum*, con la finalidad de proporcionar también una transparencia detallada sobre cómo se recopilan, utilizan, comparten y conservan los datos genéticos (Best Practices - Future of Privacy Forum 2018).

Además, para promover la confianza de los consumidores, es necesario que las empresas adopten unas clara políticas con respecto al procesamiento de datos con fines policiales a pesar de comunicar a los usuarios en los Términos de Servicio y Políticas de Privacidad que sus datos pueden ser utilizados por las fuerzas del orden en casos concretos, ya que existen muchas contradicciones en estos a la vez que una falta de educación por parte de los consumidores.

Con respecto a lo último comentado, hay estudios demuestran que la comprensión por parte de los usuarios de estas políticas de privacidad es bastante baja, y que la información importante no está expresada de una manera en que los sujetos puedan entenderla fácilmente (Vu *et al.* 2007).

Asimismo, como se ha reflejado en la literatura existente, los consumidores deben ser conscientes de que compartir la información de su ADN significa proporcionar información delicada no solo para ellos mismos, sino también para sus familiares cercanos e incluso para su futura descendencia.

Por último, con la finalidad de proteger los usos legítimos de los datos genéticos y controlar adecuadamente si las empresas aplican legalmente sus términos de uso, se deben implementar soluciones que involucren a terceros, como los comité de ética independientes, que supervisan el proceso y revisan las solicitudes de los organismos encargados de hacer cumplir la ley.

## 10. Conclusión

A medida que las bases de datos genealógicas continúan creciendo de forma exponencial junto al número de muestras enviadas por los usuarios de forma voluntaria,

las empresas de test genéticos directos al consumidor podrían resultar en una herramienta bien diseñada que conduzca a importantes avances en investigaciones policiales.

Sin embargo, debido a la falta de legislación específica sobre las búsquedas en estas bases de datos, se puede argumentar que los datos de ADN de sus usuarios no están protegidos actualmente de forma eficaz. Debido al gran debate sobre la búsqueda del equilibrio entre la ética y la privacidad de los derechos de los consumidores, la comunidad de la genealogía genética está lejos de llegar a un acuerdo. A pesar de existir muchas leyes que privacidad, ninguna de ella brinda una protección adecuada contra el posible uso indebido del ADN por parte de estas compañías. Queda por ver cómo se formarán adecuadas regulaciones para proteger plenamente los derechos de privacidad de las personas.

## 11. Referencias bibliográficas

- 23andme. 2012. "What Countries Do You Ship To?" <https://eu.customer care.23andme.com/hc/en-us/articles/204712980-What-Countries-Do-You-Ship-To-> (April 14, 2021).
- 23andMe. 2019. "23andMe Research Innovation Collaborations Program." <https://research.23andme.com/research-innovation-collaborations/> (April 14, 2021).
- 23andMe. 2021. "DNA Genetic Testing & Analysis - 23andMe Europe." <https://www.23andme.com/en-eu> (April 19, 2021).
- 23andMe. 2019. "Terms of Service - 23andMe." <https://www.23andme.com/about/tos/> (April 17, 2021).
- 24Genetics. "Quienes Somos." <https://24genetics.com/es/quienes-somos> (May 3, 2021).
- AEGH. 2015. *DOCUMENTO DE POSICIONAMIENTO DE LA JUNTA DIRECTIVA Y LA COMISIÓN DE ÉTICA DE LA AEGH SOBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS DE ACCESO DIRECTO POR LOS CONSUMIDORES*.
- AncestryDNA. 2018. "Ancestry® | Genealogy, Family Trees & Family History Records." <https://www.ancestry.com/> (April 19, 2021).
- AncestryDNA. 2017. "AncestryDNA Terms and Conditions." [https://www.ancestry.com/cs/legal/dnaterms\\_2017\\_09\\_22\\_us?hideHeader=1](https://www.ancestry.com/cs/legal/dnaterms_2017_09_22_us?hideHeader=1) (April 17, 2021).
- AncestryDNA. s.f. "About AncestryDNA®." <https://support.ancestry.com/s/article/About-AncestryDNA> (April 14, 2021).
- Anderson, George B, and Gary Sims. 2008. "DNA Partial Match (Crime Scene DNA Profile to Offender) Policy." : 7–9.
- Baird, Nathan A. *et al.* 2008. "Rapid SNP Discovery and Genetic Mapping Using Sequenced RAD Markers" ed. Justin C. Fay. *PLoS ONE* 3(10): e3376. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0003376> (April 15, 2021).
- Ball, Catherine A *et al.* 2016. "AncestryDNA Matching White Paper." *March 31, 2016*: 1–34. <https://www.ancestry.com/dna/resource/whitePaper/AncestryDNA-Matching-White-Paper> (March 31, 2021).
- "Best Practices - Future of Privacy Forum." 2018. <https://fpf.org/>. <https://fpf.org/best-practices/> (April 27, 2021).
- "BOE.Es - Derechos Fundamentales." [https://www.boe.es/legislacion/derechos\\_fundamentales.php?id\\_articulo=18.1](https://www.boe.es/legislacion/derechos_fundamentales.php?id_articulo=18.1) (April 27, 2021).
- Borry, P. 2010. "Statement of the ESHG on Direct-to-Consumer Genetic Testing for Health-Related Purposes." *European Journal of Human Genetics* 18(12): 1271–73. <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Html/203.htm>. (May 6, 2021).
- Borry, Pascal, Mahsa Shabani, and Heidi Carmen Howard. 2013. "Nonpropositional Content in Direct-to-Consumer Genetic Testing Advertisements." *American Journal of Bioethics* 13(5): 14–16. <https://www.tandfonline.com/action/journalInformation?journalCode=uajb20> (May 6, 2021).
- Chong, Kevin Wai Yin, Zhonghui Thong, and Christopher Kiu-Choong Syn. 2021. "Recent Trends and Developments in Forensic DNA Extraction." *WIREs Forensic Science* 3(2): e1395. <https://doi.org/10.1002/wfs2.1395> (April 30, 2021).
- Christofides, Emily, and Kieran O'Doherty. 2016. "Company Disclosure and Consumer Perceptions of the Privacy Implications of Direct-to-Consumer Genetic Testing." *New Genetics and Society* 35(2): 101–23. <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/14636778.2016.1162092> (April 22, 2021).
- Clayton, Ellen Wright, Barbara J Evans, James W Hazel, and Mark A Rothstein. 2019. "The Law of Genetic Privacy: Applications, Implications, and Limitations." *Journal of Law and the Biosciences* 6(1): 1–36. <https://academic.oup.com/jlb/article/6/1/1/5489401> (April 21, 2021).
- CNB. 2010. "Comité de Bioética de España." *CBE sobre cuidados paliativos* 53(2): 391–401. <http://www.comitedebioetica.es/> (April 30, 2021).
- "CODIS - NDIS Statistics." 2019. *Federal Bureau of Investigation*. <https://www.fbi.gov/services/laboratory/biometric-analysis/codis/ndis-statistics> (April 2, 2021).
- deCODE. "DeCODE Genetics | a Global Leader in Human Genetics." *deCODE.com*. <https://www.decode.com/> (May 2, 2021).
- Epstein, Jules. 2009. "Genetic Surveillance": *The Bogeyman Response to Familial DNA Investigations*. <http://illinoisjltip.com/journal/wp-content/uploads/2013/10/Epstein.pdf> (May 1, 2021).
- Erlach, Yaniv, Tal Shor, Shai Carmi, and Itsik Pe'er. 2018. "Re-Identification of Genomic Data Using Long Range Familial

- Searches." *bioRxiv*: 350231. <https://doi.org/10.1101/350231> (April 16, 2021).
- España, Genoma. 2005. "Genotipado En La Salud Humana."
- Esquerda, Montse, Sabel Gabaldón, and Esther Gean. 2013. "Ethical Deliberation about Genetic Testing in Children and Adolescents." *Revista de Neurología* 57(5): 237–39.
- European Union. 2018. General Data Protection Regulation *General Data Protection Regulation (GDPR) – Official Legal Text*. <https://gdpr-info.eu/> (April 17, 2021).
- FamilyTreeDNA. 2019. "FamilyTreeDNA - TermsOfService." <https://www.familytreedna.com/legal/terms-of-service> (April 17, 2021).
- FamilyTreeDNA. 2020. "DNA Testing for Ancestry & Genealogy | FamilyTreeDNA." <https://www.familytreedna.com/> (April 16, 2021).
- Faulkner, K. 2019. *Forensic Information Database Service (FINDS): International DNA and Fingerprint Exchange Policy for the United Kingdom*. <https://www.gov.uk/government/publications/international-dna-and-fingerprint-exchange-policy-for-the-uk/forensic-information-database-service-finds-international-dna-and-fingerprint-exchange-policy-for-the-united-kingdom> (April 17, 2021).
- Federal Trade Commission. 2007. "Fair Information Practice Principles." <https://iapp.org/resources/article/fair-information-practices/> (April 27, 2021).
- Field, Michael B, Saniya Seera, Christina Nguyen, and Sara Debus-sherrill. 2017. "Study of Familial DNA Searching Policies and Practices."
- Filipski, Kelly, John Murphy, and Kathy Helzlsouer. 2017. "Updating the Landscape of Direct-to-Consumer Pharmacogenomic Testing." *Pharmacogenomics and Personalized Medicine* Volume 10: 229–32. <https://www.dovepress.com/updating-the-landscape-of-direct-to-consumer-pharmacogenomic-testing-peer-reviewed-article-PGPM> (May 4, 2021).
- GAO. 2012. "Direct-to-Consumer Genetic Tests: Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices." In *Direct-to-Consumer Genetic Tests: Considerations and Questionable Practices*, , 1–34. <https://www.gao.gov/products/gao-10-847t> (May 6, 2021).
- GEDmatch.com. 2021. "GEDmatch.Com Terms of Service and Privacy Policy." *GEDmatch.com*: 68–70. <https://www.gedmatch.com/tos.htm> (April 30, 2021).
- GEDmatch.com. s.f. "GEDmatch Raw Data Upload Utility." [https://www.gedmatch.com/v\\_upload1N.php](https://www.gedmatch.com/v_upload1N.php) (May 2, 2021).
- Greytak, Ellen M. *et al.* 2018. "Privacy and Genetic Genealogy Data." *Science* 361(6405): 857. <http://science.sciencemag.org/> (April 3, 2021).
- Guasch-Ferré, Marta, Hassan S. Dashti, and Jordi Merino. 2018. "Nutritional Genomics and Direct-to-Consumer Genetic Testing: An Overview." *Advances in Nutrition* 9(2): 128–35. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29659694/> (May 4, 2021).
- Guerrini, Christi J., Jill O. Robinson, Devan Petersen, and Amy L. McGuire. 2018. "Should Police Have Access to Genetic Genealogy Databases? Capturing the Golden State Killer and Other Criminals Using a Controversial New Forensic Technique." *PLoS Biology* 16(10).
- Guillén-Navarro, E., M.J. Ballesta-Martínez, and V. López-González. 2011. "Genética y Enfermedad. Concepto de Genética Médica." *Nefrología* 2(1): 3–10. <https://www.revistanefrologia.com/es-genetica-enfermedad-concepto-genetica-medica-articulo-X2013757511002585> (May 3, 2021).
- Gusev, Alexander *et al.* 2009. "Whole Population, Genome-Wide Mapping of Hidden Relatedness." *Genome Research* 19(2): 318–26. <http://pmc/articles/PMC2652213/> (April 15, 2021).
- Hammer, Michael. 2002. "A Nomenclature System for the Tree of Human Y-Chromosomal Binary Haplogroups." *Genome Research* 12(2): 339–48. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11827954/> (May 1, 2021).
- Hares, Douglas R. 2012. "Addendum to Expanding the CODIS Core Loci in the United States." *Forensic Science International: Genetics* 6(5): e135. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1872497312000051> (April 2, 2021).
- Hayden, Erika Check. 2017. "The Rise, Fall and Rise Again of 23 and Me." *Nature* 550(7675): 174–77. <http://www.nature.com/news/the-rise-and-fall-and-rise-again-of-23andme-1.22801> (April 19, 2021).
- Hazel, James W, and Christopher Slobogin. 2018. "Who Knows What, and When?: A Survey of the Privacy Policies Proffered by U.S. Direct-to-Consumer Genetic Testing Companies." *Cornell Journal of Law and Public Policy* 28(1): 35–66. <http://www.genepartner.com> (April 27, 2021).
- Henn, Brenna M. *et al.* 2012. "Cryptic Distant Relatives Are Common in Both Isolated and Cosmopolitan Genetic Samples" ed. Henry Harpending. *PLoS ONE* 7(4): e34267. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0034267> (March 31, 2021).
- Home Office. 2020. "National DNA Database Statistics - GOV.UK." *National DNA Database statistics, Q1 2020 to 2021*. <https://www.gov.uk/government/statistics/national-dna-database-statistics> (April 2, 2021).
- "Human Tissue Act 2004." 2014. In *Law and the Human Body: Property Rights, Ownership and Control*, Statute Law Database.
- Jääskeläinen, Federico De Montalvo. 2015a. "Test Genéticos Directos Al Consumidor y Límites Al Principio de Autonomía." *Extraordinario XXIV Congreso* Vol. 25(1): 34–50. <https://www.ajs.es/es/index-revista-derecho-y-salud/volumen-25-extraordinario-2015/test-geneticos-directos-al-consumidor> (May 4, 2021).
- Jefatura del Estado. 2007. "BOE.Es - BOE-A-2007-12945 Ley 14/2007, de 3 de Julio, de Investigación Biomédica." : 23. <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945> (May 6, 2021).
- Jobling, Mark A. 2001. "In the Name of the Father: Surnames and Genetics." *Trends in Genetics* 17(6): 353–57. <http://tig.trends.com> (May 1, 2021).
- Jobling, Mark A., and Chris Tyler-Smith. 2003. "The Human Y Chromosome: An Evolutionary Marker Comes of Age." *Nature Reviews Genetics* 4(8): 598–612.

- Joh, Elizabeth E. 2011. "DNA Theft: Recognizing the Crime of Nonconsensual Genetic Collection and Testing." *Boston University Law Review* 91(2): 665–700.  
<http://www.dnapolicy.org/resources/AlphabetizedDTCGeneticTestingCompani> (April 13, 2021).
- Kalokairinou, L. *et al.* 2018. "Legislation of Direct-to-Consumer Genetic Testing in Europe: A Fragmented Regulatory Landscape." *Journal of Community Genetics* 9(2): 117–32. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29150824/> (May 4, 2021).
- Karafet, Tatiana M. *et al.* 2008. "New Binary Polymorphisms Reshape and Increase Resolution of the Human Y Chromosomal Haplogroup Tree." *Genome Research* 18(5): 830–38. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18385274/> (May 1, 2021).
- Kayser, Manfred *et al.* 2007. "Relating Two Deep-Rooted Pedigrees from Central Germany by High-Resolution Y-STR Haplotyping." *Forensic Science International: Genetics* 1(2): 125–28. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19083742/> (May 1, 2021).
- Kennett, Debbie. 2019. "Using Genetic Genealogy Databases in Missing Persons Cases and to Develop Suspect Leads in Violent Crimes." *Forensic Science International* 301: 107–17.
- Kim, Joyce, Danny Mammo, Marni B. Siegel, and Sara H. Katsanis. 2011. "Policy Implications for Familial Searching." *Investigative Genetics* 2(1): 22. <http://investigativegenetics.biomedcentral.com/articles/10.1186/2041-2223-2-22> (April 16, 2021).
- King, T. E. *et al.* 2005. "Inadvertent Diagnosis of Male Infertility through Genealogical DNA Testing." *Journal of Medical Genetics* 42(4): 366–68. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15805164/> (May 1, 2021).
- King, Turi E. *et al.* 2007. "Thomas Jefferson's Y Chromosome Belongs to a Rare European Lineage." *American Journal of Physical Anthropology* 132(4): 584–89. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17274013/> (May 1, 2021).
- King, Turi E., and Mark A. Jobling. 2009. "What's in a Name? Y Chromosomes, Surnames and the Genetic Genealogy Revolution." *Trends in Genetics* 25(8): 351–60.
- Kirkpatrick, Brianne E., and Misha D. Rashkin. 2017. "Ancestry Testing and the Practice of Genetic Counseling." *Journal of Genetic Counseling* 26(1): 6–20. <http://doi.wiley.com/10.1007/s10897-016-0014-2> (May 3, 2021).
- Kling, Daniel, and Andreas Tillmar. 2019. "Forensic Genealogy—A Comparison of Methods to Infer Distant Relationships Based on Dense SNP Data." *Forensic Science International: Genetics* 42: 113–24. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.06.019> (April 15, 2021).
- LaFramboise, Thomas. 2009. "Single Nucleotide Polymorphism Arrays: A Decade of Biological, Computational and Technological Advances." *Nucleic Acids Research* 37(13): 4181–93. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19570852/> (April 28, 2021).
- Lee, Sandra Soo-Jin, and LaVera Crawley. 2009. "Research 2.0: Social Networking and Direct-To-Consumer (DTC) Genomics." *The American Journal of Bioethics* 9(6–7): 35–44. <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/15265160902874452> (April 16, 2021).
- Living DNA. "Living DNA | Living DNA Terms of Service." <https://livingdna.com/eu/legal/Living-DNA-terms-of-service> (April 17, 2021).
- LivingDNA. 2020. "Which Regions Can We Compare Your Ancestry with? – Support Center | Living DNA." <https://support.livingdna.com/hc/en-us/articles/360019480992-Which-regions-can-we-compare-your-ancestry-with-> (April 14, 2021).
- LivingDNA. s.f. "Living DNA." <https://livingdna.com/eu/legal/Privacy-Policy> (April 16, 2021a).
- LivingDNA. s.f. "Living DNA | DNA Test Kits | Bring Your DNA to Life." <https://livingdna.com/eu/> (April 19, 2021b).
- Lvovs, D, O. O. Favorova, and A. V. Favorov. 2012. "A Polygenic Approach to the Study of Polygenic Diseases." *Acta Naturae* 4(3): 59–71. <https://cyberleninka.ru/article/n/a-polygenic-approach-to-the-study-of-polygenic-diseases/viewer> (May 3, 2021).
- Made Of Genes. "Made of Genes | Realizamos Los Mejores Estudios Moleculares." <https://madeofgenes.com/sobrenosotros/> (May 3, 2021).
- Maguire, C. N., L. A. McCallum, C. Storey, and J. P. Whitaker. 2014. "Familial Searching: A Specialist Forensic DNA Profiling Service Utilising the National DNA Database® to Identify Unknown Offenders via Their Relatives - The UK Experience." *Forensic Science International: Genetics* 8(1): 1–9. <http://dx.doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.07.004> (April 13, 2021).
- Ministerio del Interior, Gobierno de España. 2018. "MEMORIA BASE DE DATOS POLICIAL DE IDENTIFICADORES OBTENIDOS A PARTIR DE ADN. Desde El Inicio Hasta Diciembre de 2018." *Catálogo de Publicaciones de la Administración General del Estado*: 48. [http://www.interior.gob.es/documents/642317/1203227/Base\\_de\\_datos\\_policial\\_identificadores\\_ADN\\_126190539\\_web.pdf/dc70bfcf-1c18-4720-a9df-b773e185359d](http://www.interior.gob.es/documents/642317/1203227/Base_de_datos_policial_identificadores_ADN_126190539_web.pdf/dc70bfcf-1c18-4720-a9df-b773e185359d) (April 2, 2021).
- Moberly, David. 2018. "Protecting Your Privacy on GEDmatch | The Handwritten Past." <https://thehandwrittenpast.com/2018/05/05/gedmatch-privacy/> (April 4, 2021).
- Moray, Nathalie, Katherina E. Pink, Pascal Borry, and Maarten H.D. Larmuseau. 2017. "Paternity Testing under the Cloak of Recreational Genetics." *European Journal of Human Genetics* 25(6): 768–70. [www.isogg.com](http://www.isogg.com), (April 4, 2021).
- Murphy, Erin. 2018. "Law and Policy Oversight of Familial Searches in Recreational Genealogy Databases." *Forensic Science International* 292: e5–9.
- Murphy, Heather. 2018. "How an Unlikely Family History Website Transformed Cold Case Investigations." *The New York Times*. <https://www.nytimes.com/2018/10/15/science/gedmatch-genealogy-cold-cases.html> (April 3, 2021).
- MyHeritage. 2020. "MyHeritage Lanza Grupos Genéticos - MyHeritage Blog." <https://blog.myheritage.es/2020/12/myheritage-lanza-grupos-geneticos/> (April 14, 2021).

- MyHeritage. 2020. "Términos y Condiciones - MyHeritage." <https://www.myheritage.com/terms-and-conditions?lang=ES> (April 12, 2021).
- MyHeritage. s.f. "Árbol Genealógico Gratuito, Genealogía, Historia Familiar, y Tests de ADN." <https://www.myheritage.es/> (April 19, 2021a).
- MyHeritage. s.f. "Etnias Genéticas En Todo El Mundo - MyHeritage." <https://www.myheritage.es/ethnicities> (April 14, 2021b).
- Myriad. "Myriad Genetics | About Myriad | History." <https://myriad.com/about-myriad/inside-myriad/history/> (May 2, 2021).
- Nelson, Sarah C., and Stephanie M. Fullerton. 2018. "Bridge to the Literature? Third-Party Genetic Interpretation Tools and the Views of Tool Developers." *Journal of Genetic Counseling* 27(4): 770–81. <http://doi.wiley.com/10.1007/s10897-018-0217-9> (April 16, 2021).
- Niemiec, Emilia, Louiza Kalokairinou, and Heidi Carmen Howard. 2017. "Current Ethical and Legal Issues in Health-Related Direct-to-Consumer Genetic Testing." *Personalized Medicine* 14(5): 433–45. <https://www.futuremedicine.com/doi/abs/10.2217/pme-2017-0029> (May 4, 2021).
- Nuffield Council on Bioethics. 2007. "Familial Searching, Inferring Ethnicity and Research Uses." In *The Forensic Use of Bioinformation: Ethical Issues*, , 77–88.
- de Ortúzar, Graciela. 2010. "Derechos Humanos e Información: De La Privacidad a La Efectiva Igualdad de Oportunidades En El Contexto de Salud." *Derecho y ciencias sociales* (3): 189–204. <https://core.ac.uk/download/pdf/301036182.pdf> (May 6, 2021).
- De Paor, Aisling. 2017. "Genetic Discrimination: A Case for a European Legislative Response?" In *European Journal of Health Law*, Brill Nijhoff, 135–59. [https://brill.com/view/journals/ejhl/24/2/article-p135\\_3.xml](https://brill.com/view/journals/ejhl/24/2/article-p135_3.xml) (May 6, 2021).
- Parlamento Europeo. 2007. "Tratado de Prüm." [https://www.europarl.europa.eu/meetdocs/2004\\_2009/documents/dt/660/660824/660824es.pdf](https://www.europarl.europa.eu/meetdocs/2004_2009/documents/dt/660/660824/660824es.pdf) (April 7, 2021).
- Phillips, Andelka M. 2016. "Only a Click Away - DTC Genetics for Ancestry, Health, Love. . .and More: A View of the Business and Regulatory Landscape." *Applied and Translational Genomics* 8: 16–22.
- Price, Alkes L., Chris C.A. Spencer, and Peter Donnelly. 2015. "Progress and Promise in Understanding the Genetic Basis of Common Diseases." *Proceedings of the Royal Society B: Biological Sciences* 282(1821). <http://dx.doi.org/10.1098/rspb.2015.1684orviahttp://rspb.royalsocietypublishing.org>. (April 28, 2021).
- Rafiq, Muhammad, Carolina Ianuale, Walter Ricciardi, and Stefania Boccia. 2015. "Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review of European Guidelines, Recommendations, and Position Statements." *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* 19(10): 535–47. <http://www.liebertpub.com/doi/10.1089/gtmb.2015.0051> (April 17, 2021).
- Regalado, Antonio. 2019. "More than 26 Million People Have Taken an At-Home Ancestry Test - MIT Technology Review." *MIT Technology Review*. <https://www.technologyreview.com/2019/02/11/1034446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/> (April 1, 2021).
- Report, Final. 2015. "Familial DNA Searching : Current Approaches." : 37. [https://www.researchgate.net/publication/275892708\\_Familial\\_DNA\\_searching\\_Current\\_approaches](https://www.researchgate.net/publication/275892708_Familial_DNA_searching_Current_approaches) (April 30, 2021).
- Rothstein, Mark A., and Meghan K. Talbott. 2006. "The Expanding Use of DNA in Law Enforcement: What Role for Privacy?" In *Journal of Law, Medicine and Ethics*, SAGE PublicationsSage CA: Los Angeles, CA, 153–64. [https://www.cambridge.org/core/product/identifier/S1073110500014753/type/journal\\_article](https://www.cambridge.org/core/product/identifier/S1073110500014753/type/journal_article) (April 27, 2021).
- Scudder, Nathan *et al.* 2019. "Policy and Regulatory Implications of the New Frontier of Forensic Genomics: Direct-to-Consumer Genetic Data and Genealogy Records." *Current Issues in Criminal Justice* 31(2): 194–216. <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/10345329.2018.1560588> (April 20, 2021).
- Seward, Brendan. 2018. "Direct-to-Consumer Genetic Testing: Finding a Clear Path Forward." *Therapeutic Innovation and Regulatory Science* 52(4): 482–88.
- Singleton, Amanda, Lori Hamby Erby, Kathryn V. Foisie, and Kimberly A. Kaphingst. 2012. "Informed Choice in Direct-to-Consumer Genetic Testing (DTCGT) Websites: A Content Analysis of Benefits, Risks, and Limitations." *Journal of Genetic Counseling* 21(3): 433–39. <http://pmc/articles/PMC3348288/> (May 6, 2021).
- Skeva, Sevasti, Maarten H.D. Lamuseau, and Mahsa Shabani. 2020. "Review of Policies of Companies and Databases Regarding Access to Customers' Genealogy Data for Law Enforcement Purposes." *Personalized Medicine* 17(2): 141–53. <https://www.futuremedicine.com/doi/abs/10.2217/pme-2019-0100> (April 21, 2021).
- Smart, Andrew, Deborah A. Bolnick, and Richard Tutton. 2017. "Health and Genetic Ancestry Testing: Time to Bridge the Gap." *BMC Medical Genomics* 10(1): 3. <http://bmcmmedgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12920-016-0240-3> (April 28, 2021).
- Steinberger, Eva, and Gary Sims. 2008. "Finding Criminals through the DNA of Their Relatives — Familial Searching of the California Offender DNA Database." *Prosecutor's Brief XXXI*(1–2): 28–32. <https://ceadstorage.blob.core.windows.net/cead-images/CDAAfamilialsearcharticle.pdf> (April 30, 2021).
- Stoeklé, Henri Corto, Marie France Mamzer-Bruneel, Guillaume Vogt, and Christian Hervé. 2016. "23andMe: A New Two-Sided Data-Banking Market Model." *BMC Medical Ethics* 17(1): 19. <http://bmcmmedethics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12910-016-0101-9> (May 2, 2021).
- Strand, Nicolle K. 2016. "Shedding Privacy along with Our Genetic Material: What Constitutes Adequate Legal Protection against Surreptitious Genetic Testing?" *AMA Journal of Ethics* 18(3): 264–71. <https://journalofethics.ama-assn.org/article/shedding-privacy-along-our-genetic-material-what-constitutes-adequate-legal-protection-against/2016-03> (April 28, 2021).
- Suter, Sonia. 2010. "All in the Family: Privacy and DNA Familial Searching." *Harvard Journal of Law & Technology* 23(2): 309. <http://www.cbsnews.com/stories/2007/03/23/60minutes/main2600721.shtml>. (May 1, 2021).
- TellmeGen. "Test Genético Salud + Ancestros | TellmeGen™ Test de ADN." <https://www.tellmegen.com/> (May 3, 2021).



- U.S. Government. "CODIS and NDIS Fact Sheet — FBI." *FBI.gov Laboratory Services*.  
<https://www.fbi.gov/services/laboratory/biometric-analysis/codis/codis-and-ndis-fact-sheet> (April 16, 2021).
- Vogt, Peter H. 2005. "AZF Deletions and Y Chromosomal Haplogroups: History and Update Based on Sequence." *Human Reproduction Update* 11(4): 319–36. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15890785/> (May 1, 2021).
- Vu, Kim Phuong L. *et al.* 2007. "How Users Read and Comprehend Privacy Policies." In *Lecture Notes in Computer Science (Including Subseries Lecture Notes in Artificial Intelligence and Lecture Notes in Bioinformatics)*, Springer Verlag, 802–11. [https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-540-73354-6\\_88](https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-540-73354-6_88) (May 7, 2021).
- Walsh, B. 2001. "Estimating the Time to the Most Recent Common Ancestor for the Y Chromosome or Mitochondrial DNA for a Pair of Individuals." *Genetics* 158(2): 897–912. <https://www.genetics.org/content/158/2/897> (May 1, 2021).
- Wang, Chuan Chao *et al.* 2015. "Convergence of Y Chromosome STR Haplotypes from Different SNP Haplogroups Compromises Accuracy of Haplogroup Prediction." *Journal of Genetics and Genomics* 42(7): 403–7. <http://predictor.ydna.ru/> (May 1, 2021).
- Wang, Chuan Chao, and Hui Li. 2013. "Inferring Human History in East Asia from Y Chromosomes." *Investigative Genetics* 4(1): 11. <http://investigativegenetics.biomedcentral.com/articles/10.1186/2041-2223-4-11> (May 1, 2021).
- Wauters, Annet, and Ine Van Hoyweghen. 2016. "Global Trends on Fears and Concerns of Genetic Discrimination: A Systematic Literature Review." *Journal of Human Genetics* 61(4): 275–82. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26740237/> (May 6, 2021).
- Woodbury, Paul. 2018. "The Secrets in Your Spit: Using Genetic Genealogy to Solve Cold Cases." *LegacyTree*. <https://www.legacytree.com/blog/the-secrets-in-your-spit-using-genetic-genealogy-to-solve-cold-cases> (April 4, 2021).
- Van Der Wouden, Cathelijne H. *et al.* 2016. "Consumer Perceptions of Interactions with Primary Care Providers after Direct-to-Consumer Personal Genomic Testing." *Annals of Internal Medicine* 164(8): 513–22.
- Xue, Yali *et al.* 2009. "Human Y Chromosome Base-Substitution Mutation Rate Measured by Direct Sequencing in a Deep-Rooting Pedigree." *Current Biology* 19(17): 1453–57. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19716302/> (May 1, 2021).
- Zhang, Sarah. 2018. "How GEDmatch Became the Police's Go-To Genealogy Database - The Atlantic." *The Atlantic*. <https://www.theatlantic.com/science/archive/2018/06/gedmatch-police-genealogy-database/561695/> (April 3, 2021).



Anexo 1: Principales empresas que ofrecen servicios de test genéticos directos al consumidor. Se muestra la fecha de lanzamiento, productos ofrecidos, disponibilidad, precio del servicio y del envío, ubicación, diferentes servicios, tamaño de la base de datos, exigencia de suscripción, así como pros y contras de cada uno de ellos (Phillips 2016; FamilyTreeDNA 2020; Hayden 2017; 23andMe 2021; Ancestry 2018; LivingDNA s.f.; MyHeritage s.f.).

	<b>FamilyTreeDNA</b>	<b>23andMe</b>	<b>AncestryDNA</b>	<b>LivingDNA</b>	<b>MyHeritage</b>
<b>Lanzamiento pruebas de ADN</b>	<b>2000:</b> Y-ADN + ADNmt <b>2010:</b> ADN autosómico	<b>2007:</b> salud + ascendencia <b>2009:</b> emparejamiento de primos	<b>2012:</b> en EE.UU <b>2015:</b> Reino Unido	<b>2016</b>	<b>2016</b>
<b>Productos</b>	Family Finder Y-ADN ADNmt Reporte de salud	Ascendencia + rasgos Salud + rasgos	ADN autosómico	Ascendencia Salud Ascendencia + salud	Ascendencia
<b>Disponibilidad</b>	Mundial (Excepto Sudán e Irán)	56 países	34 países (No disponible en España)	Mundial	Mundial excepto Israel, Irán, Libia, Sudán, Somalia, Corea del Norte, Líbano y Siria
<b>Precio</b>	Family Finder: 79\$ Y-ADN: 119\$ ADNmt: 159\$ Reporte de salud: 899\$ (solo disponible para residentes de Estados Unidos, excepto Nueva York, California, Pensilvania y Maryland)	Ascendencia + rasgos: 99\$ Ascendencia + rasgos + salud: 199\$ (En Europa solo disponible en Dinamarca, Finlandia, Irlanda, Países Bajos y Suecia)	99\$ en Estados Unidos, Australia, Canadá y Reino Unido	Ascendencia: 99€ Salud: 129€ Ascendencia + salud: 179€	Ascendencia: 79€
<b>Envío</b>	9,95\$	9,95 \$ (Para Estados Unidos, no hay información acerca de envíos internacionales)	9,95\$	9,95 €	12 €
<b>Ubicación</b>	Kits enviados y procesados desde EE.UU (Houston, Texas)	Kits enviados desde los Países Bajos pero procesados en EE.UU (Mountain View, California)	Kits enviados desde Irlanda y procesados en EE.UU (Lehi, Utah)	Kits enviados desde Reino Unido, EE.U, Europa y Australia. Pruebas realizadas en Dinamarca pero procesadas en Europa	Sede en Israel. Kits enviados y procesados desde EE.UU por FamilyTreeDNA pero interpretados por MyHeritage
<b>Coincidencia de primos de ADN autosómico</b>	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí

	FamilyTreeDNA	23andMe	AncestryDNA	LivingDNA	MyHeritage
<b>Coincidencia de primos de ADN autosómico</b>	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
<b>Transferencias autosómicas</b>	Sí	No	No	Sí	Sí
<b>Navegador de cromosomas y datos de segmentos coincidentes</b>	Sí	Sí	No	No	Sí
<b>Análisis de ascendencia biogeográfica</b>	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
<b>Haplogrupos Y-ADN</b>	Sí	Sí	No	Sí	No
<b>STR de Y-ADN para emparejamiento genealógico</b>	Sí	No	No	No	No
<b>Haplogrupos de ADNmt</b>	Sí	Sí	No	Sí	No
<b>Coincidencia de ADNmt</b>	Sí	No	No	No	No
<b>Base de datos</b>	1 139 465 registros	Más de 12 millones	Más de 18 millones	Nuevo, pequeño pero en crecimiento	4,5 millones
<b>Suscripción adicional</b>	No	No	Sí	No	Sí
<b>Pros</b>	Líder del mercado ADN-Y y ADNmt y respectiva mayor base de datos del mundo	Única empresa con la autorización de la FDA para ofrecer informes de salud directamente al consumidor	Base de datos de ADN autosómico más gran del mundo	Buena prueba de ADN completa para alguien que quiere una descripción general de su ascendencia	Brinda soporte en 42 idiomas y es buena opción si le interesan conexiones de países de habla no inglesa
<b>Contras</b>	No es la primera opción como base de datos de ADN autosómico debido a su pequeño tamaño	Menos útil para fines genealógicos debido a que los usuarios la suelen utilizar para pruebas de salud	Se requiere una suscripción adicional para acceder a todas las funciones y ver los árboles completos	Actualmente cuenta con pocas herramientas disponibles para trabajar y su base de datos es pequeña	Los servicios de construcciones de árboles y emparejamiento están restringidos para el servicio gratuito