

Framework per la condivisione responsabile di dati genomici e relativi alla salute.

(La versione ufficiale di questo documento è redatta in lingua inglese – “Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data”)

Traduzione (Translation): **Alessandro Minon**, GENEXYX; **Luca Emili**, PROMEDITEC

Validazione (Validation): **Giorgio Resta**, Università degli Studi di Bari Aldo Moro (University of Bari “Aldo Moro”)

Premessa

La condivisione di dati genomici e relativi alla salute è di importanza fondamentale per la ricerca biomedica per garantire continui progressi nella nostra comprensione della salute e del benessere dell'uomo.

Le sfide poste dalla ricerca collaborativa internazionale richiedono un Framework di base, ma allo stesso tempo funzionale, che riunisca autorità regolatorie, finanziatori, organizzazioni di pazienti, esperti di IT, industria, editori e consorzi di ricerca per condividere i principi riguardanti lo scambio di dati. Tale Framework faciliterà una condotta responsabile nella ricerca.

Il presente Framework è stato sviluppato nell'ambito della Alleanza Globale per la Genomica e la Salute (*Global Alliance for Genomics and Health in sigla GA4GH*), la cui missione è quella di accelerare i progressi nella salute umana, contribuendo a stabilire un comune Framework di approcci armonizzati per consentire la condivisione efficace e responsabile di dati genomici e clinici e di catalizzare i progetti che promuovono e dimostrano il valore derivante dalla condivisione dei dati.

Questo Framework fornisce una guida per la condivisione responsabile di dati genomici e relativi alla salute umana, compresi i dati clinici personali e altri tipi di dati che possono essere un elemento predittivo in relazione alle condizioni di salute. In particolare, questo documento evidenzia ed è guidato dall'articolo 27 della Dichiarazione Universale dei Diritti Umani del 1948. L'articolo 27 difende il diritto di ogni individuo nel mondo "*di partecipare al progresso scientifico ed ai suoi benefici*" (compresa la libertà di partecipare attivamente alla ricerca scientifica responsabile), e nello stesso tempo il diritto "*alla protezione degli interessi morali e materiali derivanti da ogni produzione...scientifica di cui [la persona] è l'autore.*" (Come riportato nell'Appendice 1, anche molte altre convenzioni internazionali, leggi nazionali, regolamenti, codici e policy promuovono il comportamento responsabile nella condivisione dei dati).

Il presente Framework è basato sui diritti umani alla privacy, la non-discriminazione e la correttezza procedurale. Allo stesso tempo esso tiene in considerazione tutti i principi rilevanti in materia di diritti umani, complementari e correlati, in quanto basati sul rispetto della dignità umana. Poiché la scienza progredisce solo con l'ampio sostegno della società, il rispetto per tutti gli individui è un elemento primario, alla base di tutti gli altri principi derivati.

Framework per la condivisione responsabile di dati genomici e relativi alla salute

In particolare, il presente Framework stabilisce una serie di principi fondamentali per la conduzione di una ricerca responsabile e per il controllo dei sistemi di gestione dei dati di ricerca nell'ambito della condivisione di dati genomici e relativi alla salute. Inoltre, esso interpreta il diritto di tutte le persone alla condivisione dei benefici del progresso scientifico e relative applicazioni, come il dovere dei produttori di dati e degli utenti di impegnarsi nella ricerca scientifica responsabile e di accedere e condividere i dati genomici e relativi alla salute attraverso il continuum traslazionale dalla ricerca di base alle applicazioni pratiche.

Esso riconosce il diritto di chi ha generato i dati e di chi li utilizza di ottenere un riconoscimento per il proprio contributo alla ricerca, bilanciato dai diritti di coloro che hanno donato i loro dati.

Oltre ad essere fondato sul diritto dei cittadini di tutti i paesi di beneficiare dei progressi della scienza, e sul diritto degli scienziati al riconoscimento scienziati del proprio contributo, il presente Framework vuole rafforzare il diritto alla libertà scientifica.

Il valore di questo Framework sta nel: offrire dimensioni politiche e giuridiche che vadano oltre gli appelli morali della bioetica e fornire un quadro di *governance* più solido per la condivisione di dati genomici e relativi alla salute; parlare ai gruppi ed alle istituzioni, non solo agli individui; sottolineare la progressiva attuazione dei doveri; sollecitare un'azione da parte di governi, industrie, finanziatori, editori e ricercatori volta a creare un ambiente internazionale per la condivisione dei dati in modo responsabile.

Questo Framework sarà aggiornato dalle *Policy* successive (Appendice 2) sui temi particolari come la *governance* etica, il consenso, la *privacy* e la sicurezza.

Il Framework e le successive *Policy* dovrebbero essere utilizzati nei progetti in tutto il mondo (ispirati dalla *Global Alliance* o meno) in modo che essi diventino gli strumenti ai quali le autorità competenti, riconosciute nelle varie giurisdizioni, possano fare riferimento.

Riconoscendo la diversità degli approcci giuridici ed etici ed essendo sensibile alle questioni emergenti, il presente Quadro e le sue *Policy* hanno lo scopo di fornire delle linee guida per una più ampia discussione in questo settore.

I. Scopo e Interpretazione

1. **Scopo.** Lo scopo del Framework è fornire un quadro pratico e di principi per la condivisione responsabile di dati genomici e relativi alla salute. I suoi obiettivi principali sono:
 - i. Proteggere e promuovere il benessere, i diritti e gli interessi di individui provenienti da tutto il mondo nella condivisione dei dati genomici e relativi alla salute, in particolare di coloro che forniscono i propri dati per la ricerca biomedica;
 - ii. Integrare le leggi e i regolamenti in materia di *privacy* e protezione dei dati personali, nonché le *Policy* ed i codici di condotta per la gestione etica della ricerca;
 - iii. Favorire una condivisione dei dati responsabile ed il controllo dei sistemi di gestione dei dati di ricerca;

- iv. Istituire un quadro per una migliore collaborazione, una buona governance e maggiore condivisione dei dati a livello internazionale;
- v. Essere uno strumento dinamico in grado di rispondere ai futuri sviluppi della scienza, della tecnologia, e delle pratiche di condivisione di dati genomici e relativi alla salute;
- vi. Essere uno strumento per la valutazione della ricerca responsabile da parte dei comitati etici e degli organi competenti in materia di accesso ai dati personali;
- vii. Fornire i principi generali di riferimento ai fini dell'elaborazione degli strumenti giuridicamente vincolanti, come gli accordi in materia di accesso ai dati personali.

2. Interpretazione. Senza attribuirgli valore giuridico, questo Framework dovrebbe essere interpretato in buona fede ed inteso come un tutt'uno. I Principi Fondamentali ed Elementi di Base sono da intendersi come complementari e interconnessi, a seconda dei casi e diversi contesti, paesi e culture. Questo Framework sarà sostenuto dalle Policy per l'indirizzo su questioni particolari quali, ma non solo, la governance etica, la privacy, la sicurezza, ed il consenso. Ai fini del presente Framework, "la condivisione dei dati" include il trasferimento o lo scambio di dati tra utenti, o i processi in cui i dati vengono messi a disposizione di altri ricercatori, apertamente o sotto specifiche condizioni di accesso.

II. Applicazione

Il presente Framework è destinato a tutti gli enti o gli individui che forniscono, immagazzinano, accedono, gestiscono o comunque utilizzano i dati genomici e relativi alla salute, inclusi i donatori di dati, gli utenti e i chi produce i dati stessi. Questo include, ma non si limita a: i ricercatori, i partecipanti nella ricerca e le associazioni di pazienti, gli editori, gli enti preordinati al finanziamento della ricerca, le autorità di protezione dei dati, gli ospedali, i comitati etici, l'industria, i ministeri della salute, e le organizzazioni sanitarie pubbliche.

III. Principi Fondamentali

I Principi Fondamentali del presente Framework promuovono la condivisione responsabile di dati genomici e relativi alla salute. Essi facilitano inoltre il rispetto degli obblighi e delle norme di legge e le *Policy* nazionali ed internazionali.

Principi Fondamentali per la Condivisione Responsabile dei Dati Genomici e relativi alla Salute

- **Rispettare gli Individui, le Famiglie e le Comunità**
- **Far Progredire la Ricerca e la Conoscenza Scientifica**
- **Promuovere la Salute, il Benessere e la Distribuzione Equa dei Benefici**
- **Favorire la Fiducia, l'Integrità e la Reciprocità**

IV. Elementi di Base per la Condivisione Responsabile di Dati

E' buona pratica per coloro che sono coinvolti nella condivisione di dati genomici e relativi alla salute attenersi agli elementi fondamentali di condivisione responsabile dei dati. I seguenti Elementi di Base del Framework aiutano gli individui e le organizzazioni coinvolte nella condivisione di dati genomici e relativi alla salute nell'interpretazione dei Principi Fondamentali. Gli Elementi di Base devono essere interpretati in modo proporzionato riconoscendo i diversi livelli di rischio e gli usi e costumi delle diverse comunità.

Questo Quadro riguarda l'utilizzo di dati consentito da parte dei donatori (o dei loro rappresentanti legali) e/o approvato per l'uso da parte di enti o istituzioni competenti nel rispetto delle leggi nazionali e internazionali, dei principi etici generali e degli standard di *best practice* che rispettano le restrizioni sugli usi successivi.

L'avallo del **Framework** non esclude lo sviluppo di linee guida particolari per specifici gruppi di individui (ad esempio i bambini) o per problematiche particolari (ad esempio la *governance* etica, la *privacy* e la sicurezza, il consenso) attraverso specifiche *Policy*.

Elementi di Base per la Condivisione Responsabile di Dati

€ Trasparenza

- Sviluppare informazioni chiaramente definite ed accessibili sulle finalità, i processi, le procedure e le linee guida di governance per la condivisione dei dati. Tali informazioni devono essere presentate in un modo comprensibile ed accessibile sia in un formato digitale che non digitale.
- Fornire informazioni chiare sullo scopo, la raccolta, l'utilizzo e lo scambio di dati genomici e relativi alla salute, inclusi ma non limitati a: trasferimento dei dati ai terzi; trasferimento dati internazionale; termini di accesso; durata del periodo di conservazione; identificabilità degli individui e dei dati e parametri/limiti all'anonimità o riservatezza dei dati; divulgazione dei risultati agli individui e/o gruppi; supervisione dell'uso successivo dei dati; sfruttamento commerciale; diritti di proprietà; cancellazione meccanismi di recesso dalla condivisione dei dati.
- Implementare procedure per valutare in maniera corretta richieste di accesso e/o lo scambio dati.

€ Responsabilità

- Mettere in atto sistemi per la condivisione dei dati che rispettino questo Framework .
- Monitorare la catena di accesso e/o scambio dei dati fino alla fonte.
- Sviluppare processi per identificare e gestire i conflitti di interesse.
- Implementare meccanismi di gestione dei reclami relativi all'uso improprio dei dati; per l'identificazione, il reporting e la gestione delle violazioni; e per l'istituzione di sanzioni adeguate.

€ Impegno

- Sviluppare meccanismi che consentano ai cittadini di dare un contributo significativo alla ricerca biomedica e di partecipare alla discussione su come questi contributi possano essere onorati.
- Facilitare la discussione sulle più ampie implicazioni sociali di condivisione dei dati genomici e relativi alla salute tra tutti i soggetti interessati, in particolare i cittadini.

€ Qualità e Sicurezza dei Dati

- Conservare ed elaborare i dati raccolti, utilizzati e trasferiti in una maniera precisa, verificabile, imparziale, proporzionata, ed aggiornata, in modo da migliorare l'interoperabilità e la riproducibilità dei dati e preservare la loro reperibilità e l'integrità a lungo termine.
- Garantire meccanismi di feedback sull'utilità, la qualità, la sicurezza e l'accuratezza dei dati, e le loro annotazioni, al fine di migliorare la qualità, l'interoperabilità e un adeguato riutilizzo da parte di altri.
- Stabilire misure di sicurezza dei dati proporzionate che mitigano il rischio di accessi non autorizzati, perdita di dati e uso improprio.
- Comprendere le problematiche relative alle richieste legittime di dati basate su motivi di giustizia, salute pubblica o sicurezza nazionale.

€ Privacy, Protezione dei Dati e Riservatezza

- Rispettare le norme vigenti sulla *privacy* e la protezione dei dati personali in ogni fase della condivisione dei dati, ed essere in grado di garantire ai cittadini che la riservatezza e la *privacy* sono adeguatamente protette nelle fasi di raccolta, conservazione, trattamento, e scambio dei dati. Le garanzie sulla *privacy* e protezione dei dati devono essere proporzionate alla natura e all'uso dei dati, siano essi identificabili, codificati o anonimizzati.
- Prevenire ogni tentativo di re-identificare dati anonimizzati a meno che ciò non sia espressamente autorizzato dalla legge.

€ Analisi dei Rischi-Benefici

- Prendere in considerazione i danni e i benefici realistici della condivisione dei dati di e con gli individui, le famiglie e le comunità, compresi il costo opportunità connesso sia alla condivisione che alla non condivisione di dati. Potenziali benefici realistici possono includere lo sviluppo di nuove conoscenze e applicazioni scientifiche, maggiore efficienza, riproducibilità e sicurezza dei progetti o processi di ricerca e decisioni più consapevoli riguardanti l'assistenza sanitaria. Potenziali danni realistici possono includere la violazione della *privacy* o della riservatezza e conclusioni non valide su progetti di ricerca.

- Condurre la condivisione dei dati in un'ottica di minimizzazione dei danni e massimizzazione dei benefici non solo per coloro che donano i propri dati, ma anche per la società e per i sistemi di assistenza sanitaria nel loro complesso, in particolare quando i dati appartengono a persone svantaggiate. I benefici derivanti dalla condivisione di dati possono non essere distribuiti uniformemente tra le comunità di tutto il mondo e possono dipendere dall'utilizzabilità dei dati all'interno di un contesto specifico, dalle priorità nazionali, così come dall'impegno di una specifica comunità sulla salute e l'interpretazione del benessere.
- Intraprendere una valutazione proporzionata dei benefici e dei rischi di danno nella condivisione dei dati, che venga periodicamente monitorata in base alla prevedibilità ragionevole di tali danni e benefici. Tale valutazione può anche comprendere i meccanismi che tengono traccia di danni successivi, nel caso essi dovessero concretizzarsi, in modo da contribuire alla stesura delle *Policy future*.

€ Riconoscimento ed Attribuzione

- Progettare i sistemi di condivisione dei dati con il riconoscimento e l'attribuzione significativi ed appropriati al mezzo o alla disciplina in questione che prevedono il dovuto credito ed il riconoscimento di tutti coloro che hanno contribuito ai risultati.
- Estendere il riconoscimento e l'attribuzione sia agli scopi primari che, ove opportuno, agli usi ed alle applicazioni secondarie o all'uso successivo dei dati. Tutte le parti devono agire in buona fede al fine di garantire che eventuali legami con le fonti originali dei dati vengano mantenuti, ove appropriato e nei limiti consentiti dalla legge.

€ Sostenibilità

- Garantire, ove opportuno, la sostenibilità dei dati generati per un utilizzo futuro, sia attraverso l'archiviazione e l'utilizzo di adeguati sistemi di identificazione e di recupero, sia tramite la valutazione critica dei meccanismi e dei sistemi utilizzati per la condivisione di dati genomici e relativi alla salute.

€ Formazione e Training

- Dedicare risorse per l'istruzione e la formazione in modo da promuovere la condivisione e la gestione dei dati e migliorare costantemente la qualità e l'integrità dei dati. Le risorse dedicate all'istruzione ed alla formazione dovrebbero mirare a: promuovere e mantenere buoni risultati riguardanti gli effetti e l'impatto della condivisione dei dati; sensibilizzare sulle priorità sanitarie nazionali e sulla distribuzione dei servizi sanitari; sviluppare le infrastrutture e le capacità di condivisione di dati nei paesi; lavorare per la realizzazione di una base di evidenze sui vantaggi e i potenziali ostacoli della condivisione dei dati.

€ Accessibilità e Disseminazione

- Fare il possibile per massimizzare l'accessibilità ai dati per la ricerca attraverso la condivisione dei dati legittima e proporzionata.

- Promuovere partnership di collaborazione e condivisione dei dati che possano generare il massimo beneficio, allo stesso tempo armonizzando le procedure di deposizione, gestione ed accesso che possano essere utilizzate come un mezzo per promuovere l'accessibilità.
- Cercare di rendere i dati ed i risultati di ricerca ampiamente disponibili, anche attraverso la pubblicazione e la divulgazione digitale, siano essi positivi, negativi o non conclusivi, a seconda della natura dell'utilizzo dei dati. La divulgazione dei dati e dei risultati della ricerca dovrebbe essere condotta in modo tale da promuovere la collaborazione scientifica, la riproducibilità ed un ampio accesso ai dati, ma riducendo al minimo gli ostacoli alla condivisione di essi, minimizzando i danni e massimizzando i benefici per gli individui, le famiglie e le comunità.

V. Meccanismi di Implementazione e Modifiche

1. Il presente Framework dovrebbe essere adottato dalle organizzazioni e dagli enti coinvolti nella condivisione dei dati genomici e relativi alla salute. Le organizzazioni e gli enti che aderiscono a questo Framework dovrebbero adottare tutte le misure ragionevoli ed appropriate, di carattere normativo, contrattuale, amministrativo o altro, per dare attuazione ai Principi Fondamentali ed Elementi di Base presenti in questo Framework, secondo le leggi internazionali sui diritti umani e dovrebbero, attraverso tutte le misure ragionevoli ed appropriate, promuovere l'attuazione di essi.
2. Eventuali persone, organizzazioni o enti che aderiscano a questo Framework possono proporre uno o più emendamenti ad esso, comunicandoli al Gruppo di Lavoro su Regolamentazione ed Etica dell'Alleanza Globale per la Genomica e la Salute (Regulatory and Ethics Working Group, "REWG"). Il REWG farà circolare pubblicamente le modifiche per i commenti ed un possibile inserimento in questo Framework.
3. Il REWG, in collaborazione con comitati ed organizzazioni in ambito biomedico, di tutela di pazienti, di temi etici e di stesura delle policy, seguirà l'adozione di questo Framework e la sua implementazione attraverso le successive Policy. Si occuperà inoltre della revisione regolare delle sue disposizioni, sarà a conoscenza dei progressi nella ricerca di base e nella tecnologia, degli sviluppi etici e legali, e tenterà di garantire che questo Framework sia adatto allo scopo.

VI. Ringraziamenti

Questo Framework per la Condivisione Responsabile di dati Genomici e Relativi alla Salute è il risultato del lavoro di molte persone e comitati. Sviluppato sotto l'egida dell'Alleanza Globale per la Genomica e la Salute, il Framework è stato inizialmente formulato da un comitato internazionale (Gruppo di Lavoro su Regolamentazione ed Etica) rappresentante un ampio spettro delle comunità bioetiche, genomiche e cliniche. Input collaborativi sono arrivati da individui così come dalle organizzazioni che si occupano dell'ambito biomedico, della tutela di pazienti, dei temi etici e della stesura delle policy ed anche dalle organizzazioni, comitati e progetti legali provenienti da tutte le regioni del mondo. Queste includono, ma non si limitano a:

- [Biobank Standardisation and Harmonisation for Research Excellence project](#) (BioSHaRE);
- [Centre for Law and Genetics](#) (University of Tasmania);
- [Centre of Genomics and Policy](#) (McGill University);
- [ELSI 2.0](#);
- [H3Africa](#);
- [Health Research Authority](#) (UK);
- [HeLEX](#) (University of Oxford);
- [Human Variome Project](#) (HVP);
- [INSERM](#);
- [International Cancer Genome Consortium](#) (ICGC);
- [International Rare Disease Research Consortium](#) (IRDiRC);
- [International Society for Biological and Environmental Repositories](#) (ISBER);
- [Personal Genome Project](#) (USA);
- [Personalised Risk Stratification for Prevention and Early detection of breast cancer project](#) (PERSPECTIVE);
- [PHG Foundation](#) (UK);
- [Public Population Project in Genomics and Society-International Policy interoperability and data Access Clearinghouse](#) (P3G-IPAC); and
- Altri [Global Alliance for Genomics and Health Working Groups and Task Teams](#).

Appendice 1

Strumenti Fondamentali per i Diritti Umani

- * [Universal Declaration of Human Rights](#) (UN 1948) (Articolo 27)
- * [International Covenant on Economic, Social and Cultural Rights](#) (UN 1966) (Articolo 15)

Codici e Policy Etiche e Legali che guidano la Condivisione dei Dati

- [Constitution of the World Health Organization](#) (WHO 1946)
- [Bermuda Principles on Human Genome Sequencing](#) (1996)
- [Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights](#) (UNESCO 1997)
- [Convention on Human Rights and Biomedicine](#) (Council of Europe 1997)
- [Statement on DNA Sampling: Control and Access](#) (HUGO 1998)
- [Statement on Human Genomic Databases](#) (HUGO Ethics Committee 2002)
- [Declaration of Ethical Considerations regarding Health Databases](#) (WMA 2002)
- [International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects](#) (CIOMS, WHO 2002)
- [Budapest Open Access Initiative](#) (2002)
- [Sharing Data from Large-scale Biological Research Projects: A System of Tripartite Responsibility](#) (Fort Lauderdale Statement, 2003)
- [International Declaration on Human Genetic Data](#) (UNESCO, IBC 2003)
- [European Society of Human Genetics: Data Storage and DNA Banking for Biomedical Research](#) (ESHG 2003)
- [Universal Declaration on Bioethics and Human Rights](#) (UNESCO 2005)
- [Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Biomedical Research](#) (Council of Europe 2005)
- [Recommendation Rec \(2006\) 4 of the Committee of Ministers to Member States on Research on Biological Materials of Human Origin](#) (Council of Europe 2006)
- [OECD Principles and Guidelines for Access to Research Data from Public Funding](#) (OECD 2007)
- [International Ethical Guidelines for Epidemiological Studies](#) (CIOMS, WHO 2008)
- [Recommendations from the 2008 International Summit on Proteomics Data Release and Sharing Policy](#) (Amsterdam Principles, 2008)
- [Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases](#) (OECD 2008, 2009)
- [Toronto Statement on Prepublication Data Sharing](#) (2009)
- [Joint Statement by Funders of Health Research](#) (2011)
- [2012 Best Practices for Repositories: Collection, Storage, Retrieval and Distribution of Biological Material for Research](#) (ISBER 2012)
- [Responsible Conduct in the Global Research Enterprise: A Policy Report](#) (InterAcademy Council 2012)
- [Declaration of Helsinki](#) (WMA 2013)
- [Guidelines governing the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data](#) (OECD 2013)

Appendice 2

Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH): Proposed Policy Template

