



Índice de materias

A

- Agencia Europea de Medicamentos (EMA) 90, 93, 94, 97-100, 106-111, 115, 126, 166, 168, 170, 172
- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios 95, 99
- Agencias de regulación 105, 107, 108, 110, 112, 114, 115
- Anonimato 25, 34, 35, 50, 51
- Asesoramiento genético 45, 59, 60, 69
- Asesoría científica 89, 96, 98, 106, 110
 - Asesoría científica paralela 89, 96, 98
- Asilomar 158
- Asociación 51, 62, 70, 76, 110, 121, 124, 125
 - Asociación de padres 124
 - Asociaciones de pacientes 46, 52, 84, 111, 115, 122, 124, 170, 171
- Autonomía 26, 33, 35, 44, 47, 50, 52, 66, 67, 132, 137, 142
- Autoría 78, 83
- Autorización de ensayos clínicos en ER 96
 - Autorización condicionada 91, 97, 98, 100, 107
 - Autorización en circunstancias excepcionales 97

B

- Beecher, Henry 14
- Big data* 17, 54, 66
- Biobanco 31-33, 41-54, 139
 - Gobernanza 46, 53
 - Transparencia 53
 - Trazabilidad 41, 53
- Biomarcadores 80, 105, 109, 110, 113, 114
- BURQOL-RD 27

C

- Calidad de los datos 82
- Calidad de vida 26, 27, 54, 77, 78, 85, 105, 109, 110, 113, 115

- Carácter intervenible de los resultados 68
- Centro de Investigación Biomédica en Red de ER (CIBERER) 27, 33, 44, 81, 85
- Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras 27
- Cesión a terceros 43, 49, 52
- CHMP 90, 94, 97, 98, 172
- ClinicalTrials.gov 109
- Código Penal español 159
- Códigos de Buenas Prácticas Científicas 77
- Colecciones de muestras 32, 43, 46, 130
- Comité de Ética de la Investigación (CEI) 16, 25, 28, 30, 33, 43, 49, 59, 66, 77, 83, 94, 130, 143
- Comité de Medicamentos de Uso Humano (CHMP) 90
- Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) 93, 166, 167, 172
- Comprensión 34, 51, 129, 130, 132, 133, 138, 139, 141
- Confidencialidad 11, 16, 30-33, 35, 41, 44, 45, 47, 48, 50, 51, 53, 62, 68, 135, 139, 143
- Conflictos de intereses 77, 135
- Consejo genético 31, 53, 60, 62, 63, 143
- Consentimiento informado (CI) 11, 15, 16, 25, 28, 30, 31, 33, 44, 47, 48, 59, 64, 66, 77, 83, 121, 127, 129-132, 134, 136-140, 143, 144
 - Consentimiento amplio 54, 69
 - Consentimiento del menor 136, 137
 - Consentimiento verbal 134
 - Consentimiento voluntario 130
 - Equívoco terapéutico (*therapeutic misconception*) 16, 133, 141
 - Exención de consentimiento 135
 - Relación beneficio/riesgo 136
 - Riesgo mínimo de daño 134, 136
- Corrección metodológica del proyecto 11, 15

CRISPR/Cas9 154, 155, 158
 CSIC 76, 81

D

Dato anónimo o irreversiblemente disociado 51
 Dato codificado o reversiblemente disociado 51
 Datos de carácter personal 29, 30, 44, 135
 Datos de salud 50
 Datos genómicos 31, 44, 52, 66
 Deber de confidencialidad y secreto profesional 32
 Deber de secreto 30, 32
 Deberes de los investigadores 31-33, 134
 Declaración de Helsinki 83, 14, 131
 Derechos de los participantes 31-33, 41, 132, 134
 Desarrollo de medicamentos 41, 90, 94, 103, 105, 106, 111, 115, 166, 167
 Desarrollo iterativo 98
 Desarrollo sostenible 19, 20

E

Edición génica 149, 150, 151, 152, 153, 154, 155, 156
 Eficacia 13-15, 25, 31, 35, 98, 105-115, 126, 140, 141, 143, 149, 152-160, 169
 Emanuel, Ezekiel 15
 Embriones humanos inviables 159
 Enfermedades ultra raras 93, 94, 97
 Ensayos clínicos 25, 27, 28, 67, 81, 89, 94, 96-99, 101, 105, 106, 108-112, 114, 119, 121-123, 132, 133, 140, 143, 149, 150, 155
 Aleatorización adaptativa 113
 Diseños adaptativos 112-114
 Diseño factorial 112, 113
 Efecto de arrastre 113

Ensayos confirmatorios de eficacia 109, 110, 169
 Ensayos cruzados 105, 112-114
 Ensayos secuenciales 113
 Factores de confusión 114
 'N de 1' 112-114
 Variables compuestas 113
 Variables subrogadas 98, 105, 109, 110, 113
 Epidemiología 42, 114, 115
 ERA-NET 27
 E-RARE 27
 Esquemas de desarrollo adaptativo 89, 96, 98, 99
 Estudios de asociación genética (GWAS) 62
 Estudios observacionales 111, 114
 Estudios post-autorización, 114
 Historia natural de la enfermedad, 114
 Diseños adaptativos, 114
 Ensayos cruzados, 114
 N de 1, 114
 Estudios observacionales, 114
 Registros, 114
 Estudios retrospectivos 17
 Ética de la investigación 15, 16, 41, 49, 130, 158
 Ética del ensayo clínico 12, 14
 Eugenesia 159
European Project for Rare Diseases National Plan Development (EUROPLAN) 27
 Excepcionalismo genético 31
 Exclusividad comercial 90-93, 106, 166, 168
 Exoma 61
 Expectativas 84, 91, 122, 132, 133, 138, 141, 143, 158, 171

F

Familia 18, 32, 34, 35, 69, 122, 124-126, 138, 150

- Farmacogenética 68
FDA (*Food and Drug Administration*)
106-111, 115, 157, 168
Financiación 18, 27, 77, 81, 99, 121,
171, 172
Formación en investigación 84
- G**
Genes 28, 34, 54, 60, 62, 65, 67, 80, 81,
138, 139, 150, 155, 158, 159
- H**
Hallazgos inesperados o secundarios 59,
61, 64

Hipótesis nula 13, 14
Historia natural de la enfermedad (HN)
25, 28, 114, 124, 126
- I**
I+D de medicamentos huérfanos 92
I+D+I 76, 77
Identificación de las muestras 45, 63
Igualdad de oportunidades 19
Impacto presupuestario 165, 169
Implicaciones éticas y legales 51
Incentivos de la investigación 93
 Incentivos económicos 106, 166
 Incentivos fiscales 166
 Incentivos regulatorios 106
Incertidumbre 52, 64, 68, 99, 138, 139,
165, 169, 170
Indeterminación clínica 11, 13, 14, 16
Industria farmacéutica 121, 124, 166
Información a los participantes 62
Información genética 31, 42, 52, 67, 69
 Información genética individual 64,
67, 68, 139
Informe Belmont 15
Informe Brundtland 19

Ingeniería genética 79, 157, 159
Instituciones religiosas 18
Institutional Review Boards 16
Instituto de Investigación de
 Enfermedades Raras (IIER) 27, 44
Integridad 33, 77, 78, 81
*International Rare Diseases Research
Consortium* (IRDIRC) 27, 29, 40, 44,
60
Inversión 18, 111, 165-167, 169, 170, 172
Investigación básica 18, 27, 73, 75, 76,
80-83, 85, 158
Investigación clínica 12-18, 89, 94, 103,
112, 126, 130, 140, 141, 158
Investigación colaborativa 75, 83, 85
Investigación en red 25, 28, 32
Investigación genética 25, 31, 32, 34, 41,
57, 59-70, 129, 131, 138, 139, 141,
143, 159
Investigación traslacional 76, 77
Investigador 15, 29-34, 43, 47-50, 52,
54, 68, 75, 84, 85, 121-124, 130-144
- L**
Ley de Investigación Biomédica (LIB) 31,
42, 49-51, 63, 83, 132, 136
- M**
Mala práctica científica 78
Manipulación génica 151, 157, 158
 Manipulación en células germinales 157
 Manipulación en células somáticas 157
Material biológico humano 42, 46, 53
Máximo sistema de libertades iguales para
todos 18
Medicamento huérfano 90, 107, 166
 Acceso precoz a medicamentos
 huérfanos 89, 96, 99
 Acceso real al medicamentos huérfanos
93

Autorización adaptativa 111
 Beneficio significativo 93, 100, 167
 Designación de medicamentos huérfanos 90-92, 94, 107, 115, 166, 167
 Esquemas nacionales de acceso 89, 99
 Evaluación acelerada 89, 96, 98, 100
 I+D de medicamentos huérfanos 92
 Medicamentos designados como medicamentos huérfanos 111
 Propuesta de medicamentos prioritarios 100
 Registros de medicamentos huérfanos 100
 Reglamento Europeo de medicamentos huérfanos 166, 173
 Regulación de medicamentos huérfanos 89, 90
 Uso compasivo 99
 Menores de edad 15, 29, 30, 33, 47, 48, 50, 109, 111, 114, 119, 122, 136-138, 141
 Micromecenazgo (*Crowdfunding*) 18
 Muestras de calidad 52
 Mutaciones 34, 65, 66, 67, 81, 149, 153, 154, 155
 Mutaciones *de novo* 66

N

National Commission 15
 Nueva regulación europea de ensayos clínicos 94
 Nuevos medicamentos 94, 96, 105, 107, 108, 111, 115, 169

O

Optimización de los costes 25, 28, 30
 Organización Mundial de la Salud (OMS) 97, 131
 Orphanet 28, 33, 42, 60, 81, 107, 124

P

Patentes 83
 Pertinencia de la investigación 11, 15
 Planes de desarrollo clínico 109
 Práctica clínica 17, 25, 31, 34, 60, 67, 76, 83, 85, 93, 98, 99, 131, 132
 PRIME 89, 96, 100
Primum non nocere 12, 130
 Principio de beneficencia/no maleficencia 35, 44, 47, 59, 67, 129, 131, 132, 134
 Principio de justicia 47, 134, 135
 Principio de la diferencia 19
 Principio de Mateo 19
 Principio de respeto por las personas (o de autonomía) 47, 59, 66, 129-134
 Principio maximax 19
 Principio maximin 19
 Privacidad 32, 41, 47, 50-52, 63, 140, 143
 Problema financiero 18
 Procedimientos clínicos 13, 158
 Procedimientos empíricos 13
 Procedimientos experimentales 13, 129, 158
 Proceso de información 134, 135, 137
 Propiedad intelectual 78, 83
 Protección de datos 83
 Proyecto de investigación 31, 32, 35, 48, 52, 69, 129-132, 135
 Pruebas genéticas 31, 32, 33, 60, 132
 Publicación de resultados 82

R

Rawls, John 18
 Recombinación homóloga (HR) 152-154
 Redes temáticas de investigación cooperativa 27, 33
 Reembolso 89, 91, 93, 97, 98, 166, 170, 172
 Registros 42, 44, 50, 54, 108, 114, 130, 167

- Registros de enfermedades raras 100
 - Registros de pacientes 25, 28-30, 124, 140
 - Relación beneficio/riesgo 11, 15, 97, 107, 110, 131, 136
 - Relevancia clínica 61
 - Rentabilidad 171
 - Reparación génica 150
 - Resultados agregados 64
 - Resultados individuales 45, 64
 - Resultados primarios 64, 66, 68
 - Revisión ética 25, 33, 34
 - Revisión externa 41, 131, 132
- S**
- Secuenciación completa del exoma (WES) 60
 - Secuenciación completa del genoma (WGS) 60
 - Secuenciación de Sanger 61
 - Seguridad 13-15, 30, 31, 49, 61, 97-99, 105-108, 110, 111, 114, 115, 140, 143, 154-160, 169
 - Selección equitativa de la muestra 11, 15, 131
 - Significación clínica 61, 66
 - Sistemas de salud 66, 168
- Sostenibilidad 54, 165, 169, 171, 173
 - Sujetos vulnerables 29
- T**
- Terapia génica 149-160
 - Transparencia 46, 51, 53, 62, 77, 141, 165
- U**
- Uso *off-label* 99
 - Utilidad clínica 61
 - Utilidad personal 61
 - Utilidad y relevancia clínicas 59, 67, 68
- V**
- Validez analítica 34, 59, 61, 67
 - Validez científica 33, 43, 52, 68
 - Validez clínica 59, 61, 66
 - Valor final del producto 93
 - Variantes de significado incierto 66
 - Variantes farmacogenéticas 65
 - Variantes genéticas 42, 61, 62, 65
 - Variantes intervenibles 61, 64, 66
 - Variantes no intervenibles 66
 - Variantes patogénicas 64
 - Voluntariedad 129, 130, 132, 138, 139, 141

