

FORMULA INDICACIONES AL PROYECTO DE LEY QUE MODIFICA LA LEY N° 20.120, SOBRE LA INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA EN EL SER HUMANO, SU GENOMA Y PROHÍBE LA CLONACIÓN HUMANA, CON EL OBJETO DE REGULAR LA EDICIÓN DEL GENOMA HUMANO Y TIPIFICAR LOS DELITOS QUE INDICA (BOLETÍN N°15.076-11).

---

Santiago, 24 de noviembre de 2023.



## ANTECEDENTES

- La propuesta presentada en junio de 2022 por los/las senadores/as Francisco Chahuán, Juan Antonio Coloma, Luciano Cruz-Coke, Luz Ebensperger y Ximena Rincón tiene como objetivo actualizar la Ley N° 20.120, que regula la investigación científica en el ser humano, su genoma y prohíbe la clonación humana. El proyecto de ley busca incorporar las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS) del año 2021 sobre la edición del genoma humano, así como tipificar una serie de conductas relacionadas con prácticas eugenésicas, edición no autorizada, apropiación, robo, hurto y tráfico de material e información genética.
- Este proyecto se encuentra actualmente en el primer trámite constitucional en la Comisión Desafíos del Futuro, Ciencia, Tecnología e Innovación del Senado. Sin embargo, han pasado tres años desde su presentación y los recientes avances científicos requieren una última revisión y actualización.

# COMISION DESAFIOS DEL FUTURO: SENADO



18 diciembre 2023



**Universidad de Chile**  
**Facultad Ciencias Químicas y Farmacéuticas**  
**Facultad Medicina**



# La investigación científica en el ser humano y su genoma

**Dr. Sergio Lavandero**

**Vice-Presidente Academia Chilena Ciencias**  
**Premio Nacional de Ciencias Naturales 2022**

**18 diciembre 2023**

Press release

## MHRA authorises world-first gene therapy that aims to cure sickle-cell disease and transfusion-dependent $\beta$ -thalassaemia

Casgevy (exagamglogene autotemcel) is based on the innovative gene-editing tool CRISPR, which won its inventors the Nobel Prize in 2020

From: [Medicines and Healthcare products Regulatory Agency](#)  
Published 16 November 2023



## FDA Approves Vertex & CRISPR's Gene Editing Therapy to treat Beta Thalassemia

Wednesday, January 17th, 2024 at 10:33 am




The FDA has approved [Vertex and CRISPR's gene-editing therapy Casgevy](#) to treat beta thalassemia. Casgevy becomes the first therapy for the rare blood disorder to use the innovative CRISPR gene-editing technology.

Vertex Pharmaceuticals and CRISPR Therapeutics have [scored](#) an FDA approval for their gene-editing therapy Casgevy (exa-cel) to treat transfusion-dependent [beta thalassemia](#) (TDT). The approval comes less than six weeks after the U.S. regulator signed off on Casgevy to treat patients with sickle cell disease (SCD).

# AGENCIAS REGULATORIAS EN EEUU Y REINO UNIDO APROBARON PRIMERA EDICIÓN GÉNICA HUMANA: BETA-TALASEMIA



# 11 clinical trials that will shape medicine in 2024

 Check for updates

*Nature Medicine* asks leading researchers to name their top clinical trial for 2024, from base editing and a vaccine against HIV to artificial intelligence tools for lung cancer and patient triage.

## EDICIÓN GÉNICA EN ATEROSCLEROSIS

Pharma's ongoing financial woes have continued in 2023, which has left insiders wondering when and how the field will rebound. Despite industry-wide belt-tightening, clinical trials continue even amid lingering shortages of staff – and drugs. With so many rollercoaster years since the start of the COVID-19 pandemic, it is impossible to predict exactly what the biomedical world will deliver in 2024.

We asked 11 experts which trials in the coming year are likely to have an outsized impact on medicine (Table 1).

### Base editing for hypercholesterolemia

**Amit Khera:** Around 1 in every 300 people is born with heterozygous familial hypercholesterolemia, which makes it one of the most

common inherited genetic conditions. The disease is caused by mutations in the *PCSK9* gene, which encodes a protein that breaks down receptors for low-density lipoprotein (LDL), a type of cholesterol. Although statins can reduce the risk of cardiovascular disease in these patients, most are unable to achieve optimal LDL cholesterol levels on chronic therapy.

The heart-1 trial is a global **first-in-human study of in vivo DNA base editing** and has the potential to demonstrate proof of concept for *PCSK9*-targeted base-editing treatment approaches for durably lowering of LDL cholesterol.

VERVE-101 is an investigational, in vivo, base-editing medicine, designed to be a single-course treatment, that inactivates *PCSK9* in the liver to durably decrease disease-driving

LDL cholesterol. The components of VERVE-101 are an mRNA that encodes an adenine base editor, plus a guide RNA, that are packaged within a lipid nanoparticle and are delivered by intravenous infusion. Interim results were presented at the **American Heart Association's Scientific Sessions 2023**.

**Amit Khera** is Vice President of Genomic Medicine at Verve Therapeutics, a cardiologist at Brigham and Women's Hospital and a lecturer at Harvard Medical School, Boston, MA, USA.

### AI for early lung cancer diagnosis

**David Baldwin:** Diagnosing lung cancer early saves lives. Although nearly three quarters of lung cancers are diagnosed late, at stage 3 or 4, earlier diagnosis at any stage allows better and



# FDA approves new gene therapy (April 2024)

**Table 1 | FDA approved gene augmentation therapies for genetic diseases**

Drug (brand name)	Sponsor	Indication	Properties	Launch price (US\$)	Approved
Voretigene neparvovec (Luxturna)	Roche/Spark	Leber congenital amaurosis	AAV; intravitreal	\$850,000 <sup>a</sup>	2017
Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma)	Novartis/AveXis	Spinal muscular atrophy	AAV	\$2.1 million	2019
Betibeglogene autotemcel (Zynteglo)	bluebird bio	Beta-thalassaemia	Lentivirus; ex vivo	\$2.8 million	2022
Elivaldogene autotemcel (Skysona)	bluebird bio	CALD	Lentivirus; ex vivo	\$3 million	2022
Etranacogene dezaparvovec (Hemgenix)	CSL Behring/uniQure	Haemophilia B	AAV	\$3.5 million	2022
Beremagene geperpavec (Vyjuvek)	Krystal Biotech	DEB	HSV; topical	\$630,500 per year	2023
Delandistrogene moxeparvovec (Elevidys)	Sarepta	DMD	AAV	\$3.2 million	2023
Valoctocogene roxaparvovec (Roctavian)	Biomarin	Haemophilia A	AAV	\$2.9 million	2023
Lovotibeglogene autotemcel (Lyfgenia)	Bluebird	SCD	Lentivirus; ex vivo	\$3.1 million	2023
Atidarsagene autotemcel (Lenmeldy)	Orchard/Kyowa Kirin	MLD	Lentivirus; ex vivo	\$4.25 million	2024

<sup>a</sup>US\$425,000 per eye. List excludes gene therapies for cancer indications, and CRISPR-based gene editing therapies. AAV, adeno-associated virus; CALD, cerebral adrenoleukodystrophy; DEB, dystrophic epidermolysis bullosa; DMD, Duchenne muscular dystrophy, HSV, herpes simplex virus; MLD, metachromatic leukodystrophy.





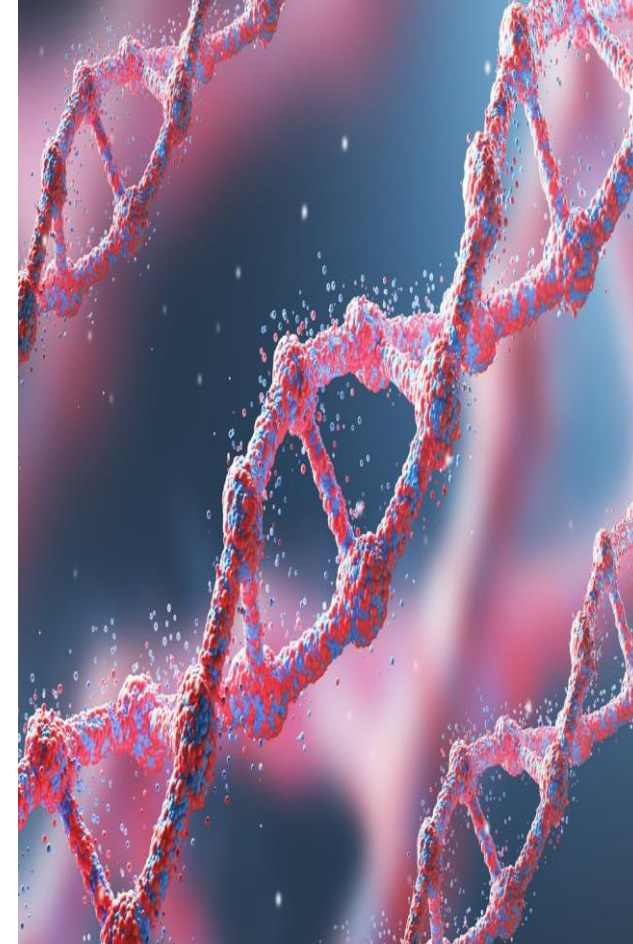
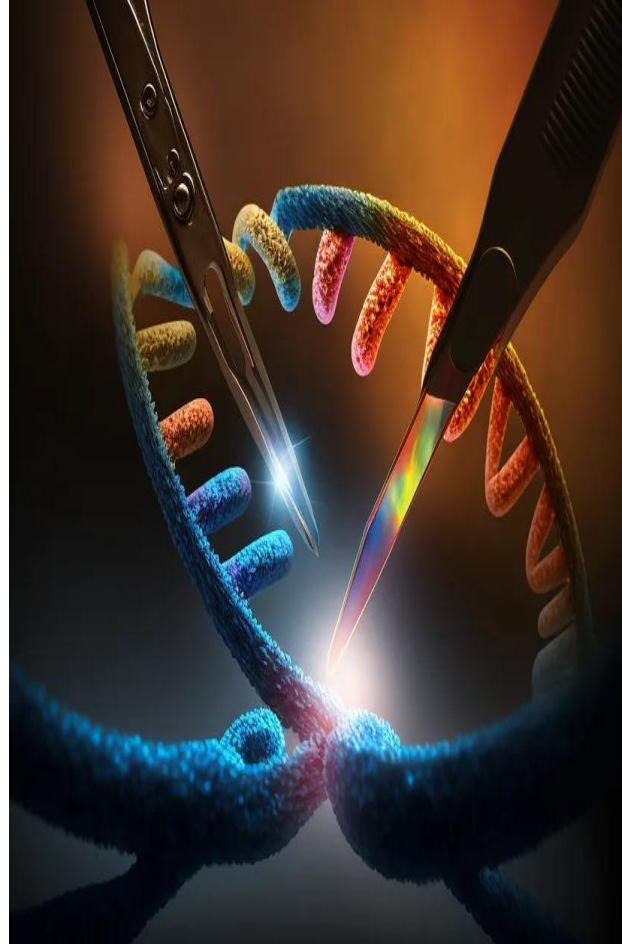
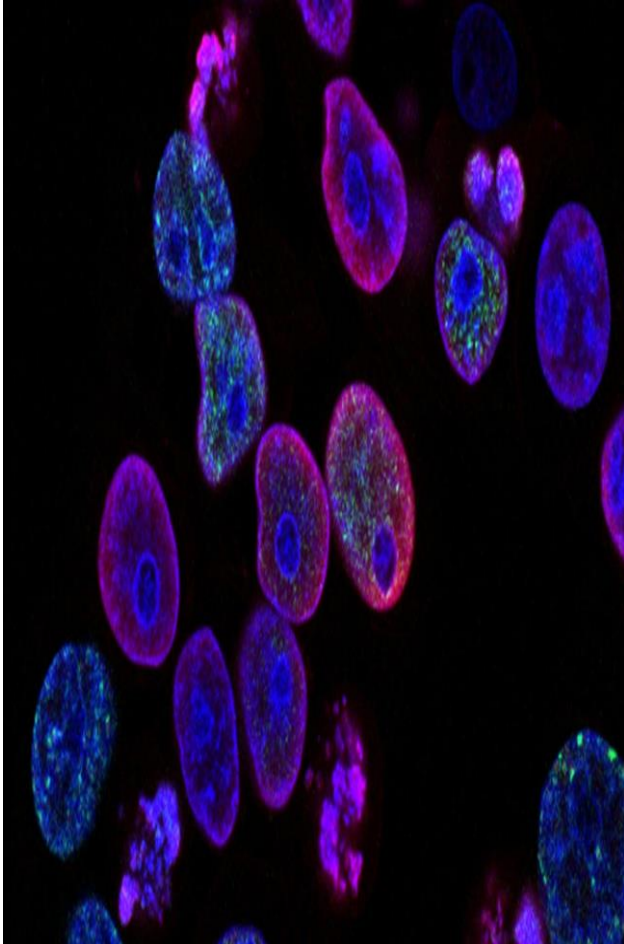
**7 marzo 2024**



**18 marzo 2024**



vis  
: ex-  
NOX-  
MALIGNANT —  
vir·u·lent·ly adv  
vi·rus·es [L, venom,  
1 : any of a large  
infectious  
pro-  
RNA or DNA, that  
living cells,  
important diseases in  
plants;  
virus



## PROPUESTA DE TRABAJO: MODIFICACIONES PROYECTO DE LEY GENOMA HUMANO



**COMISIÓN ASESORA EXPERTA**  
**MODIFICACIONES PROYECTO DE LEY GENOMA HUMANO**  
**COMISIÓN DESAFÍOS DEL FUTURO, CIENCIA, TECNOLOGÍA E INNOVACIÓN**  
**SENADO**

**Prof. Lucía Cifuentes Ovalle**

Profesora, Programa de Genética Humana, Presidenta del Comité Ética en Investigación en Seres Humanos, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Educación: Master en Ciencias Biomédicas, mención Genética, Master en Bioestadística y Medico-Genetista, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Líneas de investigación: Genética de las poblaciones humanas. Epidemiología genética. Genética Forense. Directora Proyecto Chile Genómico: <https://chilegenomico.med.uchile.cl/home/>  
e-mail: [lcifuent@med.uchile.cl](mailto:lcifuent@med.uchile.cl)



**Prof. Juan Francisco Miquel Poblete**

Profesor, Departamento Gastroenterología, Facultad de Medicina, P. Universidad Católica de Chile.

Educación: Especialista en Gastroenterología, Facultad de Medicina, P Universidad Católica de Chile y Medico-Cirujano, Universidad Austral de Chile  
Líneas de investigación: Genética de enfermedades metabólicas complejas, cánceres digestivos, litiasis biliar

E-mail: [jfmiquel@med.puc.cl](mailto:jfmiquel@med.puc.cl)  
Celular: +569 97316111



**Prof. Soledad Berrios del Solar**

Profesora y Ex-Directora, Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina y Senadora, Universidad de Chile.

Educación: Master en Ciencias Biomédicas, mención Genética, Tecnóloga Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Líneas de investigación: Genética humana. Genética Reproducción. Investigadora Proyecto Chile Genómico: <https://chilegenomico.med.uchile.cl/home/>  
e-mail: [sberrios@med.uchile.cl](mailto:sberrios@med.uchile.cl)  
Celular: +569 94480202



**Prof. Juan Alberto Lecaros**

Director Observatorio de Bioética y Derecho, Universidad del Desarrollo  
Educación: Abogado, U. de Chile. Bachiller en Filosofía, P. U. Gregoriana de Roma, Italia. Magíster en Bioética, Instituto Borja de Bioética, U. Ramón Llull, España. Doctor en Filosofía, U. Complutense de Madrid, España.  
Líneas de investigación: Bioética, Bioderecho, Ética medioambiental.  
E-mail: [jlecaros@udd.cl](mailto:jlecaros@udd.cl)  
Celular: +56 9 66745092.



**Dra. Rosa Andrea Pardo Vargas**

Profesora y Médica Jefa Sección, Genética, Departamento de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile

Educación: Medico Cirujano, Universidad Nacional de Colombia, Master Educación, Universidad de Chile

Líneas de investigación: Genética humana  
E-mail: [rpardo@hcuch.cl](mailto:rpardo@hcuch.cl)  
Celular: +562 29788513



**Prof. Sergio Lavandero González**

Premio Nacional Ciencias Naturales, 2022  
Vice-presidente y miembro número, Academia Chilena Ciencias Profesor, Facultad Ciencias Químicas y Farmacéuticas y Facultad Medicina, Universidad de Chile. Profesor Adjunto, Cardiology Division, University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas, USA  
Director, Centro Avanzado en Enfermedades Crónicas (ACCDIS), Universidad de Chile y P. Universidad Católica de Chile



**Dr. Guillermo Lay-Son**

Profesor Clínico. Sección de Genética, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Jefe de Unidad de Genética, H. Dr. Sótero del Río.  
Educación: · Magíster en Ciencias Médicas, mención Genética, Universidad de Chile. · Médico Cirujano, Universidad de Santiago de Chile  
Líneas de investigación: Genética Clínica  
E-mail: [glay-son@uc.cl](mailto:glay-son@uc.cl)  
Celular:



Educación: Doctor en Bioquímica y Químico-Farmacéutico, Universidad de Chile  
Líneas de investigación: Enfermedades crónicas no transmisibles

## **Ministerio de Salud**



**Ximena Luengo**  
**Asesora Coordinadora Oficina de Bioética**



**Gabriela Repetto**  
**Experta Genética Humana**

## **Ministerio de Ciencias**



**Virginia Garretón**  
**Jefa de Gabinete de Asesores**



**Matías Edwards**  
**Coordinador legislativo**

# TEMAS QUE NECESITAN SER REVISADOS:

Consideraciones para el uso de la edición genética en humano.

Revisión crítica de los posibles cambios en las legislaciones de los países OCDE y/o recomendaciones de la OMS respecto a la investigación científica en el ser humano, su genoma y edición génica

Revisión de conceptos científicos básicos relacionados con el genoma humano en la Ley 20.120 y el nuevo proyecto de ley

Revisar indicaciones propuestas por integrantes de la Comisión.

Evaluación de la situación actual y desafíos futuros de la investigación científica biomédica respecto a métodos de diagnósticos, ensayos y tratamientos clínicos y desarrollo de medicamentos biotecnológicos, entre otros, para evitar lo ocurrido con la actual ley Ricarte Soto que ha frenado y lesionado la investigación biomédica clínica en Chile.



# Artículo 16 bis - PDL Protección y tratamiento de datos

Estimada Senadora Rincón

Hemos analizado su solicitud de revisar en particular el artículo 16 bis del proyecto de ley (PDL) que regula la protección y el tratamiento de los datos personales, y crea la Agencia de Protección de Datos Personales.

Durante este análisis, nos hemos basado en información proporcionada por diferentes expertos:

- *Sr. Matías Edwards Zamora*. Coordinador Legislativo Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación.
- *Dra. Sonia Montecino Aguirre*, Antropóloga y Premio Nacional Ciencias Sociales 2013.
- *Dr. Mario Chiong Lay*, Profesor Titular, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile e integrante del Grupo de Trabajo redactor del Reglamento de la ley 21.250.
- *Sr. Juan Alberto Lecaros*, Director del Observatorio de Bioética y Derecho, Facultad de Medicina, Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.
- *Dr. Marcelo Arnold-Cathalifaud*. Antropólogo Social, Magíster en Ciencias Sociales en Modernización Social y Doctor en Ciencias Sociales. Profesor Universidad de Chile
- *Integrantes Comité Asesor Genoma*: Dras. Lucía Cifuentes, Soledad Berrios, Gabriela Repetto y Dres. Juan Francisco Miquel y Sergio Lavandero.

## 4. Conclusiones:

- f) El PDL establece que excepcionalmente no se requerirá consentimiento para el tratamiento de este tipo de datos:
- Con fines científicos.
  - Para la realización de estudios o investigaciones que atiendan fines de interés público.
  - Para la realización de estudios o investigaciones beneficiosos para la salud humana.
  - Para el desarrollo de productos o insumos médicos que no podrían desarrollarse de otra manera.
- g) Hay temas que requieren clarificación: a) Consentimiento informado. Definir la herramienta y quién/cómo se genera ese consentimiento informado y donde quedará registrado. b) Ajustar definición de “perfil biológico”. c) Revisar concepto: tratamiento de datos versus cesión de datos. d) Falta especificar que los resultados de libre circulación y difusión deben ser datos “agregados” y no individuales. e) Corroborar que quede excluido totalmente el acceso de datos a entidades aseguradoras de salud. f) Clarificar quién definirá que cuando un asunto se trate de “investigaciones que atiendan fines de interés público o vayan en beneficio de la salud humana, o para el desarrollo de productos o insumos médicos que no podrían desarrollarse de otra manera”. g) Revisar redacción de anonimización de datos. Pudiera ser que algunos de estos puntos pudieran ser materia de un reglamento más que un PDL.

## 5. Resumen

La propuesta del artículo 16 bis es adecuada en términos de tratamiento de este tipo de datos personales, pero requiere algunas rectificaciones o aclaraciones a los temas descritos en la conclusión en el punto 4g anterior.



MUCHAS  
GRACIAS

Dr. Sergio Lavandero

E-mail: [slavander@uchile.cl](mailto:slavander@uchile.cl)

Celular: +56992790783

