

MÁSTER INTERUNIVERSITARIO EN
BIOÉTICA Y BIODERECHO
(2019-2020)

**DERECHOS REPRODUCTIVOS. IMPLICACIONES
ETICO-LEGALES EN LA TOMA DE DECISIONES
DE LOS PACIENTES AFECTADOS O PORTADORES
DE ENFERMEDADES GENÉTICAS EN RELACION
CON ASESORAMIENTO GENÉTICO**

Trabajo Fin de Máster
Andrea García De la Rosa
Junio 2020

Tutor: Sergio Romeo Malanda

Co-tutor ULL: Emilio José Sanz Álvarez

ÍNDICE DE CONTENIDOS

1.	Introducción	4
2.1	Eugenesia. evolución del concepto	5
2.2	Enfermedad genética. Posibilidad y certeza. Expresión de la enfermedad.....	9
2.2.1	Enfermedad genética.....	9
2.2.2	Cribado y diagnóstico precoz de anomalías genéticas. Cribado de cromosomopatías.	15
2.2.2.1	Pruebas de cribado genético	16
2.2.2.2	Pruebas diagnósticas	17
2.2.2.3	Técnicas básicas de determinación de cariotipo y biología molecular	18
2.2.2.4	Diagnóstico genético preimplantacional	19
2.3	Asesoramiento genético	20
2.4	Circuito del asesoramiento genético	24
3.	Marco legal en españa.....	29
3.1	Titularidad de los datos.....	32
3.2	Legislación sobre la realización del análisis genético. Transmisión de la información.....	34
3.3	Derechos reproductivos y asesoramiento genético.....	35
3.4	Responsabilidad legal en el proceso del asesoramiento genético	38
4.	Toma de decisiones en el contexto del consejo genético. Reflexión ética sobre la reproducción.....	42
5.	Conclusiones	48
6.	Bibliografía	50

RESUMEN

Este trabajo se ha centrado en aportar luz sobre aspectos importantes como el por qué se realizan estas pruebas de asesoramiento genético, cuál es su finalidad y el procedimiento del asesoramiento genético en nuestra Comunidad Autónoma de Canarias, así como una comparativa con la realidad Nacional e Internacional, para esclarecer los motivos por los que la población no desea realizarse dichas pruebas, y las posibles repercusiones para los implicados, para el Sistema Sanitario y la sociedad misma.

En la sociedad pluralista y avanzada en medios técnicos en la que vivimos, las oportunidades de realizar asesoramiento genético están en progreso y se acerca a las necesidades de la población no siempre de manera igualitaria.

Contamos con un amplio conocimiento acerca de las enfermedades de herencia genética, pudiendo diagnosticar cerca de 26000 patologías relacionadas con alteraciones cromosómicas. Es por ello, que nos planteamos en este trabajo las decisiones de los individuos de no realizarse este tipo de test genético o las pruebas de cribado y diagnóstico prenatal, denotando la importancia y las repercusiones para la salud en la descendencia. No solo por el valor de la dignidad humana que tiene inherente, sino también por la posibilidad de dotarles de una experiencia vital plena, libre de patologías evitables que le condenen a una vida de dependencia.

El asesoramiento genético no obliga a tomar decisiones, pero sí que ayuda a estar preparados para recibir al recién nacido con todas las garantías de asistencia clínica. Por eso, tras realizar un recorrido por el procedimiento del asesoramiento y consultar los documentos y tratados que expertos en la materia de bioética y bioderecho han realizado, se plantea la seria necesidad de realizar una profundización sobre las obligaciones morales y legislativas de los individuos sobre el derecho reproductivo en casos de portar o padecer enfermedades de herencia genética.

1. INTRODUCCIÓN

El motivo por el que se decidió realizar una revisión y una profundización sobre el tema del asesoramiento genético y las pruebas prenatales de screening y diagnóstico de alteraciones cromosómicas fue la toma de decisión de padres de no realizarse dichos estudios, con la consiguiente repercusión en su descendencia, que pasan a ser personas con patologías y personas dependientes. ¿Cuáles pueden ser las implicaciones éticas de esta toma de decisión? ¿Conocer que el feto porta alguna patología condiciona la aceptación de la gestación? Sí los padres, por sus creencias y valores, no desean finalizar la gestación, aunque el feto porte alguna patología, ¿Sería ético y justo para su hijo? ¿Qué implicaciones legales pueden conllevar esta decisión? ¿Existe algún tipo de limitación sobre el derecho reproductivo de los pacientes afectados por enfermedades genéticas?

Se ha desarrollado la importancia de la toma de decisión de los progenitores que saben o intuyen que son portadores de enfermedades de herencia genética con relación a su derecho reproductivo y la responsabilidad que este derecho conlleva para con su descendencia y la sociedad. Lo más importante a destacar es que no existe ninguna obligación legal de realizarse estudios genéticos en nuestro país, como se recoge en la Ley de Investigación Biomédica (Ley 14/2007, BOE 7 de Julio de 2007). El asesoramiento genético tampoco obliga a los pacientes ni a los individuos a tomar decisiones, solamente informa de una realidad existente. Aunque existe ciertos sectores dentro de los Comités de Ética, como se refiere en el documento realizado por el Comité de Bioética de España sobre el consejo genético prenatal,¹ que refieren cierta preocupación por la posibilidad de que desde la asistencia clínica se estén utilizando estas pruebas para que las gestantes puedan acogerse a tiempo a la interrupción voluntaria legal del embarazo, recogida en la Ley de Educación Sexual y reproductiva y de la Interrupción Voluntaria del Embarazo (Ley 2/2010, BOE 4 de marzo de 2010), creo que, desde la experiencia profesional en dichos servicios, se contempla sólo el abordaje de los resultados desde los deseos eugenésicos y genésicos, respetando la toma de decisión de los implicados.

Este trabajo se ha centrado en aportar luz sobre aspectos importantes como el por qué se realizan estas pruebas de asesoramiento genético, cuál es su finalidad y el procedimiento del asesoramiento genético en nuestra Comunidad Autónoma de

¹ Informe del Comité de Bioética de España sobre el consejo genético prenatal., p.2.

Canarias, así como una comparativa con la realidad Nacional e Internacional, para esclarecer los motivos por los que la población no desea realizarse dichas pruebas, y las posibles repercusiones para los implicados, para el Sistema Sanitario y la sociedad misma.

En una sociedad en la que la búsqueda de la perfección prima a veces sobre los propios valores morales, ¿Dónde está el límite ético frente al avance tecnológico sobre la información genética, la libre toma de decisiones, la eugenesia positiva y negativa, la aceptación de la enfermedad y su deseo de erradicación?

Para la realización de este trabajo, se ha consultado información en libros de Medicina y de autores expertos en materias de Ética aplicada y Derecho, en numerosos artículos de revistas científicas en páginas web referentes a Ética y Legislación. Además, se ha revisado la normativa vigente y la legislación actual sobre derecho reproductivo, discapacidad, dependencia y asesoramiento genético.

2. ¿DÓNDE ESTAMOS EN LA ACTUALIDAD?

En la actualidad disponemos de un amplio conocimiento a cercar de los procedimientos diagnósticos de las enfermedades de herencia genética. Es importante desarrollar una visión global del concepto de enfermedad genética y las creencias y realidades que se han generado alrededor del mismo en materia asistencial, eugenesia y pruebas a lo largo de la historia para tener una referencia más amplia de nuestra realidad actual.

2.1 EUGENESIA. EVOLUCIÓN DEL CONCEPTO

El deseo de mejora en la especie humana se aprecia desde los inicios de los tiempos. En el mundo animal sólo los miembros más fuertes de la especie son los que sobreviven, capacitándose para pasar su material genético a su descendencia. Obviamente, nuestra sociedad se ha alejado de esos inicios, creando un concepto con connotaciones diferentes, sobre todo tras el desarrollo de los descubrimientos genéticos, creando la nueva corriente llamada neoeugenesia.²

² ROMEO CASABONA, CARLOS MARÍA. "Del Gen al Derecho". Universidad ad Externado de Colombia, Bogotá. 1996, p. 240; del mismo, "Las prácticas eugenésicas: nuevas perspectivas", en Carlos

Francis Galton acuñó el término eugenesia en 1883 en su libro *Inquiries into Human Faculty and Its Development*. Aportó una serie de características relacionadas con este concepto³ que enmarcaban a la eugenesia como “una ciencia de mejora del linaje”, con rasgos ideológicos y toques racistas y clasistas, pero con el fin último de “impulsar la acción de la selección natural para conseguir la mejora genética de la población”.

Es interesante la división del término que estableció Saleeby,⁴ creando dos tipos de eugenesia: eugenesia negativa y positiva. La eugenesia negativa, también llamada preventiva, es la práctica que busca la extirpación de los defectos genéticos para evitar la transmisión hereditaria de genes patógenos. Los principales métodos utilizados en su inicio abarcaban la esterilización, la prohibición del matrimonio, la contracepción, el aborto y la segregación de los portadores de anomalías genéticas. Actualmente, mediante la utilización de la reproducción asistida y los diagnósticos genéticos, los eugenistas favorecen la utilización de la información y la persuasión racional, permitiendo a los portadores de genes defectuosos decidir sobre la abstención de la procreación para impedir el nacimiento de hijos que presenten algún tipo de anomalía.⁵⁶

La eugenesia positiva utiliza procedimientos que promueven la selección genética planificada con el objetivo de mejorar directamente la especie, o sea, crear rasgos deseables y producir personas de calidad superior. Con el desarrollo de las nuevas biotecnologías, como la selección de los gametos para la inseminación o inovulación artificial y la producción artificial de genes superiores, creció el interés científico en la eugenesia de carácter positivo, así como la posibilidad de su utilización con carácter discriminatorio.⁷⁸

María Romeo Casabona (ed.), *La eugenesia hoy*, Cátedra de Derecho y Genoma Humano-Editorial Comares, Bilbao-Granada, 1999, p. 9.

³ SOUTULLO D. “La eugenesia. Desde Galton hasta hoy”. Talasa, Madrid. 1997. p. 42.

⁴ Esta clasificación de la eugenesia (negativa y positiva) fue establecida por C. W. Saleeby. Autores establecen una tercera clasificación, la eugenesia mixta. Esta involucraría procedimientos como el diagnóstico preimplantacional y el diagnóstico preconcepcional, así como la terapia génica germinal. Estos procedimientos pueden ser usados con fines tanto positivos como negativos, por lo que se han clasificado como eugenesia mixta. SOUTULLO, DANIEL, “El concepto de eugenesia y su evolución”. En: Carlos María Romeo Casabona (ed.). “La eugenesia hoy”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1999, pp. 42.

⁵ ROMEO CASABONA, CARLOS MARÍA, “Genética y derecho”, Astrea, Buenos Aires, 2003. pp. 141: Carlos María Romeo Casabona (ed.). “La eugenesia hoy”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1999, pp. 42.

⁶ VARGA, ANDREW C., “Problemas de bioética”, traducción de Guido Edgar Wenzel, Unisinos, São Leopoldo, 2005, pp. 78.

⁷ VARGA, op. cit., p. 78.

⁸ ROMEO CASABONA, CARLOS MARÍA, “Genética y derecho”, Astrea, Buenos Aires, 2003. pp. 141.

La Real Academia de la Lengua Española (RAE), define eugenesia como “Estudio y aplicación de las leyes biológicas de la herencia orientados al perfeccionamiento de la especie humana”. En nuestra sociedad existe un deseo inherente al propio ser humano de gozar de buena salud y de que su descendencia tenga mejores capacidades como el deseo de mejorar la especie humana. El estado de salud, definido por la Organización Mundial de la Salud en 1948, confería al estado de salud el “estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de enfermedades o afecciones”.

No obstante, con los grandes avances científico-técnicos que se han dado en las últimas décadas en relación al genoma humano, con la decodificación del mismo, se han abierto las puertas de la investigación biomédica para la detección precoz de enfermedades de herencia genética, incluso antes de que se den los primeros síntomas, algunas ni si quieran van a dar clínica ni expresarse, pudiendo desarrollar tratamientos para tratarlas e incluso, poder evitarlas. Por lo que el concepto de salud, de enfermedad, el concepto de persona sana, paciente enfermo se modifican por las implicaciones que tenemos que ir asumiendo a raíz del descubrimiento de patologías presentes en el genoma humano. Se habla entonces de una evolución en el tipo de medicina, denominándola medicina preventiva o predictiva ya que, queremos poner el énfasis en la prevención de estas enfermedades hereditarias, desarrollando pruebas de detección de anomalías cromosómicas en los gametos de los progenitores y sus embriones y fetos. Es una nueva era en la medicina, y un cambio en los Sistemas Sanitarios. Existe un cambio en el paradigma de las ciencias de la salud que nos insta hacia una actitud más proactiva del paciente, dado que, al tener conocimientos de su posible enfermedad, va a ser potencialmente capaz de extender la duración de su salud, disminuir la incidencia, la prevalencia y el costo de las enfermedades que se llegan a expresar y desarrollar.

El premio Nobel, el Dr. Dausset definió la medicina predictiva como “la rama de la medicina que se encarga de la identificación de individuos sanos que tienen predisposición a desarrollar una determinada enfermedad”. Es una manera de conocer la predisposición genética que tiene una persona a una determinada patología. Lo importante es tener claro que nos movemos en términos de incertidumbre o probabilidad, nunca de certeza absoluta.

Cuando se insta a un cambio en los conceptos de salud, enfermedad, persona sana, se aboga por el cambio en el propio concepto de salud. Una persona sana ya no es aquella que no padece ninguna enfermedad, sino que es aquella que no está predispuesta

a desarrollar ninguna enfermedad presente en su genoma. Es complicado vislumbrar donde nos van a llevar estos conocimientos en un futuro, pudiendo cambiar el mercado económico sanitario en la contratación de seguros de salud o incluso la manera de contratar en las empresas, si llegasen a solicitar no solo un currículum vitae sino también un certificado genético. No es tan descabellado pensar en estas opciones dado que, un ejemplo es el requerimiento de certificados médicos prematrimoniales solicitados en países cuya población es portadora de alguna enfermedad hereditaria en porcentajes elevados, para que los contrayentes conozcan el riesgo de la transmisión a su descendencia y puedan optar por técnicas de reproducción asistida, o bien para que el Estado, acogiéndose al riesgo de la Salud Pública, pueda tomar las medidas adecuadas.⁹¹⁰ Obviamente esta opción no es plausible actualmente en España.

Centrándonos en el tema que nos compete en el trabajo, en la actualidad disponemos de una variedad de pruebas genéticas basadas en esta medicina predictiva, con las que queremos conseguir la información del genoma humano de los progenitores y, en consecuencia, de la futura descendencia, dada la probabilidad de que este material genético que puede ser diagnosticado de alterado, es susceptible de ser transmitido a los futuros hijos, tanto en la concepción natural como mediante las técnicas de reproducción asistida, tan comunes hoy en día y que aportan un sinfín de posibilidades.¹¹ De aquí que se haya puesto énfasis en el consejo o asesoramiento genético como una apuesta de la medicina para dar una solución a la población que tiene enfermedades de herencia genética, para que se empoderen en la toma de decisiones que se dirigen a prevenir, a tratar estas enfermedades a las que estén genéticamente predispuestos para alargar o retrasar su curso y aparición e inclusive, poder erradicarlas. Se denota esta importancia en que, en el Pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, que se llevó a cabo el 22 de Julio del 2013 en el Ministerio de Sanidad, se acordó la incorporación en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud el «asesoramiento genético» y el «diagnóstico genético preimplantacional», así como su implantación en el territorio español.

⁹ Véase el trabajo de Romeo Malanda, S. La incidencia de la genética en el derecho (humano) al matrimonio, pág. 14 revista chilena de derecho Vol. 28 n°4 pp. 759-780 (2001), SECCIÓN Estudios. Dónde aborda la posibilidad de la toma de decisión por parte del Estado de intervenir mediante la realización de test genéticos prematrimoniales.

¹⁰ ROMEO CASABONA, CM, “El derecho y la bioética ante los límites de la vida humana”, Centro de Estudios Ramón Areces, Madrid, 1994, pp. 200.

¹¹ VILLELA CORTÉS, F. LINERAS SALGADO, JE. “Eugenics. A historical analysis and a possible proposal”. Acta bioeth. vol.17 no.2 Santiago nov. 2011. Version online: ISSN 1726-569X. https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_serial&pid=1726-569X&lng=es&nrm=iso

2.2 ENFERMEDAD GENÉTICA. POSIBILIDAD Y CERTEZA. EXPRESIÓN DE LA ENFERMEDAD.

2.2.1 ENFERMEDAD GENÉTICA.

Una enfermedad genética se define como la alteración del ADN o cromosomas que va a generar una alteración en el estado de salud.¹² En la Unión Europea, estas enfermedades suponen la tercera causa de mortalidad infantil. En concreto, en España las enfermedades genéticas afectan a un 5 por mil de la población.¹³ La OMS define defecto congénito como “toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, aunque pueda manifestarse más tarde; puede ser de origen externo o interno, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple”.

Alrededor del 3% de los nacidos vivos presentan algún tipo de anomalía, pero esta cifra se incrementa hasta el 4-7% al año de vida. Son datos que recogen una realidad en la asistencia sanitaria y en la gestión del Sistema Sanitario, que tiene que abordar estas cifras y su repercusión en la distribución de los medios asistenciales.

Para poder hablar de enfermedad genética y comprender que la diferencia de una enfermedad común, es recomendable definir ciertos conceptos para entender la terminología asociada a las enfermedades genéticas.¹⁴

- Diagnóstico prenatal: acciones diagnósticas encaminadas a descubrir un defecto congénito antes del parto.
- Defecto congénito: anomalía del desarrollo, funcional, estructural o molecular presente al nacer.
- Malformación: anomalía morfológica o estructural de un órgano o sistema, resultante de un desarrollo intrínsecamente anormal. Pueden ser producidas por

¹² NOVO VILLAVERDE FJ. “Genética Humana, conceptos mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la biomedicina”. Madrid. Pearson Prentice Hall, 2007. Se ha consultado este documento y los siguientes para realizar una adecuada referencia a definiciones útiles para comprender los términos utilizados.

¹³ Consultar datos referentes en documento de Borrell A, Sabriá J, Ferreri J, Marqués B, Bárcenas C, Rodríguez-Reverga L, Soler A. Protocolo: estudios genéticos en muestras fetales. Hospital Clínic, Hospital San Joan De Deu, Universidad de Barcelona. Actualización 2018. Web: <https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/EstudiosGeneticosEnMuestrasFetales.pdf>

¹⁴ Ver página 16, tema 18 VV.AA. Manual CTO de Enfermería (8ª ed.). Madrid. CTO editoriales, 2018.

factores genéticos, ambientales o por una combinación de ambos. Por ejemplo, cardiopatías, defectos del tubo neural y paladar hendido.

- Secuencia polimalformativa: cuando una anomalía primaria determina defectos adicionales. Por ejemplo, síndrome de Potter en el que la agenesia renal determina oligoamnios, facies de Potter e hipoplasia pulmonar.
- Síndrome polimalformativo: patrón reconocible de múltiples defectos. Sus causas pueden ser cromosómicas (síndrome de Down), teratógenas (síndrome alcohólico fetal) o enfermedades monogénicas.
- Genotipo y fenotipo: el patrimonio genético de un individuo recibe el nombre de genotipo. El fenotipo es la expresión observable de la expresión de un gen.
- Alelos: son las distintas variantes de la secuencia de un gen polimórfico. Si las dos copias son iguales en un individuo será homocigoto para ese gen y, si son distintas, será heterocigoto.
- Alelo dominante: se expresa por estar presente.
- Alelo recesivo: solamente se puede expresar si ambos alelos son iguales.
- Enfermedad monogénica o mendeliana: la ocasionada por la mutación de un único gen. Se heredan siguiendo las leyes de Mendel y pueden ser autosómicas dominantes, autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma sexual.
- Homocigosis: cuando la información genética está alterada en ambas copias (alelo materno y paterno).
- Heterocigosis: cuando la información genética está alterada en una sola copia (alelo materno o paterno).

De acuerdo con la causa subyacente, la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, desde ahora SEGO, hace la siguiente clasificación de los defectos congénitos, cuya importancia cabe destacarse a la hora de tomar conciencia de los porcentajes y su incidencia en el total del número de gestaciones, con la consecuente toma de decisión de la línea de actuación clínica:¹⁵¹⁶

¹⁵ La clasificación de las enfermedades de herencia genética y su distribución se ha revisado en el VV.AA. Manual CTO de Enfermería (8ª ed.). Madrid. CTO editoriales, 2018. Con el fin, aunque pueda parecer excesivo en este trabajo de bioética, de aportar información para el correcto entendimiento de la expresión de las enfermedades genéticas, para que, a la hora de transmitir la información en las consultas de asesoramiento genético, los individuos interesados puedan realizar una correcta toma de decisiones (si su enfermedad es de tipo heterocigótica, someterse a técnicas de reproducción asistida con selección de embriones, por ejemplo), o asumir que su descendencia va a ser 100% portadora de una enfermedad.

1. Anomalías cromosómicas: reconocibles en alrededor del 0,5-0,7% de los fetos y responsables del 12-14% de los defectos congénitos. Estas anomalías pueden ser numéricas o estructurales. Cualquier anomalía cromosómica puede presentarse de modo congénito en la totalidad de las células del organismo, o bien en células aisladas (mosaicismo), pudiendo afectar en el número (más común) o en la estructura. Dependiendo en el momento en el que se produzca la anomalía, cada una de estas líneas celulares se encontrará en el adulto en una determinada proporción, por ejemplo, mosaicismo 46/47, +21, son individuos con una afectación menor (con menor expresión fenotípica) que los individuos trisómicos no afectados de mosaicismo. El significado del hallazgo del mosaico a menudo resulta difícil de valorar si se identifica prenatalmente, por lo que el consejo genético tiene que tener este hecho en cuenta. Se considera que entre el 65 y el 80 % de las alteraciones cromosómicas del cigoto se asocian con abortos espontáneos. La mayoría de los casos son esporádicos y no existe una historia familiar previa; el riesgo de recurrencia en madres que tienen ya un hijo con una alteración cromosómica es del 1%. Existen anomalías cromosómicas adquiridas (sólo afectan a algunas células y tejidos del organismo) en patologías como el cáncer, la exposición a mutágenos químicos y radiaciones ionizantes. En los casos adquiridos suele haber gran heterogeneidad en las alteraciones cromosómicas, mientras que en los congénitos la alteración es la misma para todas las células afectadas. Afectan a los autosomas o a los cromosomas sexuales.

1.1 Numéricas: cuando se altera el número total de cromosomas (monosomía, trisomía, poliploidías, etc). Las más frecuentes son: trisomías 21 (Síndrome de Down), trisomía 18 (Sd. De Edward), trisomía 13 (Sd. Patau), monosomía X (45X, Sd de Turner), trisomías sexuales (47 XXY; Sd. Klinefelter) y triploidías (69 XXY).

1.2 Estructurales: cuando se mantiene el número euploide de cromosomas, pero hay presentes translocaciones, duplicaciones, etc.

2. Anomalías monogénicas o mendelianas: presentes en un 1-1,5% de los nacidos y responsables del 25% de las anomalías. Hasta diciembre del 2006 se habían identificado 23843 trastornos monogénicos, de los cuales la mayoría afectan a los cromosomas sexuales (22447), 1268 ligados al cromosoma X, 60 ligados al cromosoma Y, y 68 mitocondriales. Son producidas por alteraciones en la estructura de un gen. Se heredan

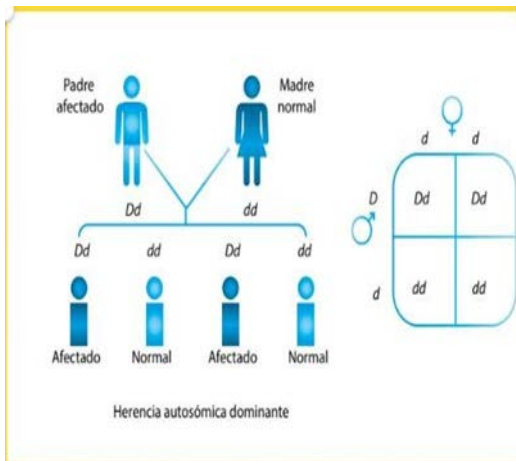
¹⁶ Guía SEF-SEGO. Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional. Disponible: www.serfertilidad.net.

según las leyes de Mendel, pero hay que tener en cuenta que su expresión, es decir, el fenotipo resultante, está muy influido, además de por el medio ambiente, por los genes modificables y por la alteración en la combinación de genes adicionales. La herencia puede ser de carácter recesivo, dominante, autosómico o ligado a los cromosomas sexuales. Tienen un riesgo de recurrencia de entre un 25-50%. En nuestro medio se dan con mayor frecuencia relativa la fibrosis quística, la distrofia miotónica, el riñón poliquístico y la neurofibromatosis. Esto tiene vital importancia de cara al asesoramiento genético. El paciente tiene que comprender que, por ejemplo, puede ser portador de un gen para una determinada enfermedad (posee un gen recesivo que no se expresa) pero puede transmitirlo a su descendencia o puede tener un gen dominante que se expresa y es el causante de su patología, también transmisible a su descendencia. Cierta proporción de afectados se debe a una mutación de novo o espontánea, en la que el gen sano pasa a defectuoso, éste con patrón de herencia dominante.

2.1 Herencia autosómica: se transmite el defecto en un gen no sexual o autosoma.

2.1.1 Dominante: enfermedad se transmite con la presencia de un solo alelo anormal. No hay portadores sanos. Afecta a ambos sexos por igual. El individuo no afectado no transmite la enfermedad. La mayoría de las enfermedades dominantes suelen mostrar dos características: edad tardía de aparición y expresión clínica variable, dependiendo de la penetrancia y la expresividad del gen afectado.

2.1.2 Recesivo: un individuo sólo puede ser enfermo si ha heredado dos alelos enfermos (homocigóticos para la enfermedad). Una persona debe tener dos copias de un mismo alelo anormal para desarrollar la enfermedad autosómica recesiva. El patrón de herencia es igual para ambos sexos. Tiene transmisión horizontal, en la que padres sanos pueden tener hijos enfermos. Un progenitor enfermo tiene hijos sanos, a no ser que el otro progenitor también sea portador. Lo cual es importante cuando nos encontremos situaciones de consanguinidad. En poblaciones endogámicas son más habituales las enfermedades de base genética transmitidas con herencia recesiva. Se incluyen aquí la mayoría de los trastornos metabólicos debidos a deficiencias de enzimas, o la talasemia, por ejemplo.



Patrón hereditario herencia autosómica dominante

Tabla 9	a	a
a	aa (enfermo)	aa (enfermo)
a	aa (enfermo)	aa (enfermo)

Patrón hereditario autosómico recesivo (ambos progenitores enfermos)

Tabla 10	a	a
a	aa (enfermo)	aa (enfermo)
A	Aa (sano portador)	Aa (sano portador)

Patrón herencia autosómica recesiva (un progenitor enfermo y uno portador)

Tabla 11	a	A
a	aa (enfermo)	aA (sano portador)
A	Aa (sano portador)	AA (sano)

Patrón hereditario autosómico recesivo (ambos progenitores enfermos)

Tabla 12	A	A
A	AA (sano)	AA (sano)
a	aA (sano portador)	aA (sano portador)

Patrón herencia autosómica recesiva (sólo un progenitor portador)

2.2 Herencia ligada al sexo: es la herencia que se transmite en genes que se localizan en los cromosomas sexuales (X e Y). (22,24)

2.2.1 Herencia ligada al cromosoma X: existe herencia ligada al cromosoma X dominante y recesiva. Como los individuos masculinos sólo portan un cromosoma X, en el caso de heredar el alelo enfermo, siempre serán fenotípicamente enfermos (Daltonismo, hemofilia A y B, etc.).

2.2.1.1 Herencia recesiva: Los varones afectados transmiten el gen a todas sus hijas que son portadoras y ninguno a sus hijos. Hay que tener en cuenta que entonces si tenemos una pareja en la que el varón está afectado y la mujer es sana, la descendencia esperada se distribuirá en un 50% varones normales y un 50% mujeres portadoras sanas.

Cuando en una pareja el varón está afectado y tiene un hijo afectado, se debe asumir que la mujer es portadora. Si ambos miembros de la pareja son normales y nace un hijo varón afectado, se debe asumir que la madre es portadora del gen recesivo. Cuando en una pareja el hombre es normal y la mujer es portadora, la descendencia esperada se distribuirá en un 25% de varones normales, un 25% de varones afectados, 25% de mujeres normales y un 25% de mujeres portadoras sanas --> 50% de hijas portadoras y 50% hijos afectados.

2.2.1.2. Herencia Dominante: se expresa en ambos sexos, aunque con un efecto más grave en el varón. Cuando en la pareja el varón está afectado y la mujer es normal, todos los hijos varones son normales (el cromosoma X procede de la madre), pero las hijas están afectadas.

Cuando en la pareja el varón es normal y la mujer es homocigótica afectada, toda la descendencia presentará la enfermedad.

Cuando en una pareja el varón es normal y la mujer es heterocigota afectada, la característica se presenta en el 50% de la descendencia con independencia del sexo. Actualmente los conceptos de herencia ligada al cromosoma X recesiva y dominante son muy discutidos, decantándose la mayoría de los autores por los términos herencia ligada al X con expresividad variable y penetrancia incompleta.¹⁷

2.3 Herencia mitocondrial: el ADN mitocondrial solo se transmite por vía materna, porque solo el ovocito tiene mitocondrias durante la fecundación y se puede expresar en toda la descendencia. Este ADN sufre altas tasas de mutaciones, por lo que en un mismo individuo y célula pueden existir diferentes ADN mitocondriales (heteroplasmia). Esta característica confiere una gran variabilidad a la expresión de las enfermedades con herencia mitocondrial. Algunos cuadros de encefalopatía y miopatías se transmiten característicamente por esta herencia.

3. Anomalías adquiridas por efecto teratogénico:

3.1 Anomalías congénitas de origen infeccioso: rubéola, listeria, sífilis, etc.

3.2 Anomalías congénitas por agentes químicos: tóxico-medicamentosos.

3.3 Anomalías congénitas por agentes físicos: radiaciones ionizantes.

3.4 Anomalías congénitas por agentes biológicos: inmunización RH, diabetes.

¹⁷ Consulta realizada en los documentos de Guía SEF-SEGO. Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional. Disponible: www.serfertilidad.net. Y en Llácer J, Bernabéu R. “Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional”. Guía de práctica clínica de la SEF y de la SEGO.

2.3.1 CRIBADO Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE ANOMALÍAS GENÉTICAS. CRIBADO DE CROMOSOMOPATÍAS.

Las pruebas de cribado consisten en pruebas inocuas y de fácil realización, cuyo uso tiene el objetivo de identificar a la población con alto riesgo sobre la que aplicar una técnica diagnóstica. Cuando hablamos de población de alto riesgo, tenemos en cuenta que, a nivel de epidemiología, existen una estimación del 5% de todas las gestaciones pueden producirse anomalías cromosómicas, de las cuales, en la mayoría de los casos dicha anomalía es tan severa que el índice de letalidad en las primeras semanas de gestación es muy elevado. Por dichas razones, la prevalencia en el primer trimestre sería mayor, condicionando abortos espontáneos y fetos muertos, por lo que la prevalencia en recién nacidos se situaría alrededor del 0,6%.¹⁸

En este campo se ha avanzado mucho en las últimas décadas. Hasta hace pocos años, el cribado prenatal de las cromosomopatías fetales más comunes dependía casi exclusivamente de datos epidemiológicos: edad materna mayor de 35 años, historia familiar y antecedentes clínicos. Se vio que no era válido ya que, la tasa de detección se reducía al 30%, con una alta tasa de falsos positivos. En los últimos años se han combinado los datos clínicos de la gestante con técnicas ecográficas y bioquímicas para conseguir los mejores resultados. Se recomienda el uso de métodos de cribado que calculan el riesgo de cromosomopatía, no sólo teniendo en cuenta la edad materna, sino también las características fenotípicas ecográficas del feto y los marcadores bioquímicos en sangre materna. Estos programas de cribado permiten el cálculo del riesgo específico para cada gestante en función tanto de las características maternas como de las características fetales. Así es posible identificar a las gestaciones con alto o bajo riesgo,

Método de cribado	TD (%)	TFP (%)
Edad materna (EM)	30	5
Primer trimestre		
EM + TN fetal	75-80	5
EM + β-hCG + PAPP-A	60-70	5
EM + TN fetal + β-hCG + PAPP-A	85-95	5
Cribado combinado + hueso nasal o flujo tricúspideo o flujo en el ductus venoso	93-96	5
Segundo trimestre		
EM + AFP + hCG (test doble)	55-60	5
EM + AFP + β-hCG (test doble)	60-65	5
EM + AFP + hCG + uE3 (test triple)	60-65	5
EM + AFP + β-hCG + uE3 (test triple)	65-70	5
EM + AFP + hCG + uE3 + inhibina A (test cuádruple)	65-70	5
EM + AFP + β-hCG + uE3 + inhibina A (test cuádruple)	70-75	5
EM + TN fetal + PAPP-A (11-13 semanas) + test cuádruple	90-94	5
Primer, segundo o tercer trimestre		
Análisis de ADN-ic en sangre materna	> 99	< 0,1
Comparación métodos de cribado		

¹⁸ S.E.G.O. «Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas». Diagn. Prenat. 24, 2013, pp.57-72.

valorar el acceso a las técnicas invasivas de diagnóstico prenatal más adecuadas e indicadas para cada situación.

Los avances científicos y la mejora de la práctica clínica obligan a replantearse continuamente las prácticas realizadas. Fundamentalmente debido a:

- La aparición de nuevos métodos de cribado: se ha incorporado como mejor método de cribado de forma indiscutible el análisis del ADN fetal libre circulante (ADN-ic) en el plasma materno para el cribado de las trisomías fetales.
- La aparición de nuevos métodos de diagnóstico genético como el Microarray.
- Se ha realizado un reajuste del riesgo de las técnicas invasivas.

2.3.1.1 PRUEBAS DE CRIBADO GENÉTICO

Como se comentó en el punto anterior, los métodos de cribado consisten en pruebas inocuas, de fácil realización y dirigidas a la población gestante, con la finalidad de identificar a la población de alto riesgo sobre la que se aplicarían las técnicas diagnósticas. Se facilita el acceso entre Atención Primaria y Atención especializada. Se debe contar con los recursos materiales y humanos necesarios para su consecución (ecógrafos de alta resolución, laboratorios con experiencia, especialistas formados y con tiempo suficiente para la exploración que se estimaría mínimo 20 minutos). Debe entenderse el cribado no como una prueba puntual sino como un proceso, en el cual es preciso un asesoramiento continuado tanto previo a la realización del procedimiento como a posteriori.¹⁹ Todas las gestantes deben de ser informadas sobre la posibilidad de ser incluidas en un programa de cribado de cromosopatías.²⁰ Es aconsejable disponer de documentos informativos escritos sobre todas las fases del cribado. Legalmente sólo se precisa de consentimiento verbal, que deberá quedar recogido en la historia clínica. En España, hoy en día, el test de cribado ampliamente establecido es el CCPT. Este método incluye parámetros ecográficos como la medida de la translucencia nucal (TN) y parámetros bioquímicos analizados en suero materno, como la medida de la fracción

¹⁹ FORTUNY A, GÓMEZ ML, ORTEGA MD, MONTALVO J, VALERO J, TROYANO J, MERCÉ L, MARTÍNEZ O, LOZANO C. «Propuesta de screening combinado de cromosopatías en el primer trimestre de la gestación para todo el territorio nacional» En: Recomendaciones para la Organización de un Servicio de Ginecología y Obstetricia. SEGO, Madrid, 2005.

²⁰ EMALDI CIRIÓN, A. “El diagnóstico prenatal” enciclopedia del Bioderecho y Bioética, ed. cátedra interuniversitaria fundación BBVA-diputación foral de Bizkaia de derecho y genoma humano, Universidad de Deusto-Universidad del País Vasco/EHU. Editorial Comares, Granada (ISBN: 978-84-9836-788-1),2011

libre beta de la gonadotropina coriónica humana y la proteína plasmática placentaria A (PAPP-A), entre otros y variando los parámetros según el trimestre, como podemos observar en la tabla.

2.3.1.2 PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

Las pruebas para el diagnóstico se realizarían a las mujeres cuyo cribado ha tenido un resultado patológico. Se basan en técnicas invasivas que permiten la obtención de material biológico sobre el que realizar el estudio genético. Las técnicas invasivas más empleadas son la amniocentesis y la biopsia corial. Es importante recalcar que en estos procedimientos sí que se necesita un consentimiento por escrito,²¹ al igual que la revocación, si así lo decidiese la gestante. Para las mujeres de 16 años y menores o incapaces, el consentimiento deberá ser por representación legal, aunque la persona de 12 años debe de ser escuchada.

Tras una técnica invasiva el riesgo de pérdida fetal es aproximadamente del 0,5-1% de los casos; no obstante, hay evidencia reciente de que el riesgo real atribuible a la técnica per se es del 0,1-0,2% (sin diferencias significativas entre ambas); y el resto de las pérdidas fetales son consecuencia de la condición por la que se indicó la prueba. Este hecho es importante porque muchas mujeres acuden a estas consultas con miedo, desinformadas. Un buen asesoramiento, que aporte datos reales y actuales es un medio para que se pueda tomar una decisión responsable e informada.

No vamos a profundizar aquí en la explicación de las técnicas porque no sería relevante para el trabajo. Sin embargo, si es importante tener una visión de la estrategia del cribado actual. Teniendo en cuenta la evidencia científica actual, las necesidades sociales y la situación económica del país, el grupo de expertos de la SESEGO (Sociedad Española de Ecografía Obstétrica-Ginecológica) y SEMEPE (Sociedad Española de medicina Perinatal) ha elaborado una estrategia de cribado basada en el actual modelo de cribado combinado del primer trimestre con la implementación del ADN-1c. El objetivo de esta estrategia no es aumentar la tasa de detección como cabría esperar, sino minimizar los riesgos de las técnicas invasivas y mejorar el diagnóstico de otras anomalías genéticas que en este momento no se tienen en cuenta. Esto es interesante de cara a los problemas o complicaciones que pueden generar los resultados

²¹ EMALDI CIRIÓN, AITZIBER, “el consejo genético y sus implicaciones jurídicas”, fundación BBVA, Bilbao-Granada, 2001, pp. 13-14. dónde se recoge la importancia del consentimiento informado en la realización de las técnicas invasivas.

del cribado, las implicaciones ético-legales para los pacientes implicados y los profesionales que llevan a cabo las técnicas. Cuestiones que veremos más adelante.

2.3.1.3 TÉCNICAS BÁSICAS DE DETERMINACIÓN DE CARIOTIPO Y BIOLOGIA MOLECULAR

Los test genéticos prenatales son pruebas dirigidas al análisis del genoma fetal con el de identificar la causa genética de una determinada enfermedad. Existen varias técnicas de diagnóstico genético prenatal u cada test proporciona una información específica diferente. Es posible diferenciar de forma global dos tipos:

- **Citogenética:** engloba el estudio de los cromosomas. Esta tecnología ha evolucionado desde el clásico cariotipo, con la visualización de los cromosomas en metafase a través de un microscopio, hasta las modernas técnicas FISH (Florescence In Situ Hybridization). Estas técnicas se han utilizado para el estudio de aneuploidías (monosomías y trisomías) y para la determinación de translocaciones cromosómicas, fundamentalmente.
- **Biología Molecular:** cuando se requiere una aproximación mayor al estudio de los genes (como la determinación de la secuencia genética, análisis de las mutaciones...) las técnicas de citogenética no aportan el grado de resolución necesario. Se entra entonces en el ámbito de la biología molecular.

El acercamiento a estas técnicas nos sirve para tomar una perspectiva general de la oferta en el Sistema Sanitario Español, tanto público como privado, en el tema del cribado y diagnóstico genético. No hay que olvidar que, como especifica el Comité de Bioética de España, el objetivo del asesoramiento (porque es lo que implica estos procedimientos en sí), no es la toma de decisiones, sino la de aportar información objetiva a la pareja o paciente que desea conocer el riesgo de aparición (ocurrencia), o de repetición (recurrencia) de una alteración genética en su descendencia. La ayuda prestada debe realizarse de tal modo que las decisiones tomadas por la persona involucrada sean totalmente autónomas.

2.3.1.4 DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

El diagnóstico genético preimplantacional permite valorar la ausencia de algunas patologías en el embrión antes de su implantación en la cavidad uterina con las técnicas de reproducción asistida.²²

El diagnóstico prenatal en el período preimplantacional queda restringido a los casos en que se utilice la fecundación in vitro.²³

El diagnóstico genético preimplantacional está indicado principalmente cuando uno o ambos de los miembros de la pareja son portadores de una mutación genética o una alteración cromosómica equilibrada. Aunque en la Ley se contemplan otras posibles indicaciones como edad avanzada de los pacientes, parejas con abortos de repetición o fallos repetidos de implantación en ciclos de fundación in vitro, en los factores masculinos severos (en los que la prevalencia de alteraciones cromosómicas es mayor) o si existe la probabilidad de encontrar una alteración en el cariotipo que sea inversamente proporcional al recuento espermático. Un requisito que impone este diagnóstico es el origen de los embriones que van a ser objeto de diagnóstico, ya que éstos deben obtenerse a partir de FIV/ICSI, con los consiguientes tratamientos y limitaciones que el procedimiento implica.

Las parejas que se encuentran a la espera de un ciclo de diagnóstico genético preimplantacional deben usar un método contraceptivo para evitar una gestación espontánea. Lo que implica un consejo de limitar el derecho reproductivo, basado en la beneficencia, ya que se busca un bien mayor en la consecución de la concepción. Asumen que, sí aceptan someterse a este procedimiento, los pacientes son conscientes de la problemática y el riesgo que implicaría un embarazo natural en dicho ciclo.

²² LLÁCER J, BERNABÉU R. “Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional”. Guía de práctica clínica de la SEF y de la SEGO.

²³ Ver artículo 12 de la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. Diagnóstico preimplantacional. 1. Los centros debidamente autorizados podrán practicar técnicas de diagnóstico preimplantacional para: a) La detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectados para su transferencia. b) La detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión. La aplicación de las técnicas de diagnóstico preimplantacional en estos casos deberá comunicarse a la autoridad sanitaria correspondiente, que informará de ella a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida. 2. La aplicación de técnicas de diagnóstico preimplantacional para cualquiera otra finalidad no comprendida en el apartado anterior, o cuando se pretendan practicar en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones in vitro con fines terapéuticos para terceros, requerirá de la autorización expresa, caso a caso, de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso.

En los ciclos se requiere la obtención de un número razonable de ovocitos. La paciente baja respondedora tiene escasas posibilidades de que el ciclo de diagnóstico genético preimplantacional tenga éxito, y es una información que se debe transmitir correctamente, para que se pueda realizar una adecuada toma de decisiones.²⁴

Actualmente, las únicas posibilidades diagnósticas fiables en este procedimiento se basan en el estudio del material biológico obtenido por biopsias celulares. La biopsia embrionaria se obtiene mediante micro manipulaciones, generalmente por aspiración, y se debe llevar a cabo en el menor tiempo posible. Se suele realizar a partir de la biopsia de un blastómero.

Si un embrión es dañado durante el proceso de la biopsia, detendrá su crecimiento y no será apto para su transferencia. Los embriones biopsiados deben mantenerse en cultivo de forma individualizada, utilizando un sistema claro e inequívoco de identificación, que asegure su seguimiento y correspondencia con los blastómeros analizados.

La biopsia embrionaria en el período preimplantacional se ha aplicado para: determinación del sexo fetal, Estudio del cariotipo, diagnóstico prenatal de enfermedades con alteración genética conocida como la fibrosis quística, selección de embriones compatibles para tratar enfermedades graves de un hermano (enfermedades hematológicas y genéticas).

2.4 ASESORAMIENTO GENÉTICO

“Disyuntiva, conflicto, alternativa, duda, argumento cornuto, callejón sin salida. Para algo así la vida no te prepara. Acabas conociendo un montón de sinónimos para definir una situación que te supera. Y te queda la complicada tarea de elegir opciones que te han puesto en un papel, que te han descrito en una conversación de consulta médica. Tu vida se reduce a tomar una decisión que sabes que te cambiará por dentro para siempre: seguir o parar. El consuelo vendrá más adelante, porque pocos son los que se quedan en el camino. La vida nos da lo que necesitamos, aunque aún no sepamos el significado de las consecuencias que nos van a traer estas decisiones que hemos tomado.”

²⁴ Guía SEF-SEGO. Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional. Disponible: www.serfertilidad.net.

Aquí tenemos que hacer una distinción entre consejo genético preconcepcional y el prenatal, dado que las connotaciones ético-legales que conforman ambos son diferentes y abren campos de trabajo distintos a la hora de realizar un abordaje sobre el tema del consejo genético.

Cuando hablamos de asesoramiento genético nos referimos a las consultas que están disponibles en el territorio español. La Ley de Investigación Biomédica (Ley 14/2007)²⁵ define el Consejo genético como «El Procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos».

Se puede dar que, este término de «consejo» para algunas personas, puede tener connotaciones directivas, por lo que el Comité de Bioética Español, ha propuesto su sustitución por el término «asesoramiento».²⁶

Este documento aportado por el Comité de Bioética, cita a la American Society of Human Genetics, que definió el asesoramiento genético como: «un proceso de comunicación por el cual se pretende dar a los individuos y las familias que tienen una enfermedad genética, o que tienen un riesgo de tenerla, la información sobre su condición, proporcionando, asimismo, la información que permitiera a las parejas con riesgo tomar decisiones reproductivas con suficiente conocimiento de causa».²⁷

Encontramos aportaciones sobre este mismo tema en el Convenio Europeo sobre Derechos Humanos y Biomedicina (1997) que redactó un artículo dedicado a las pruebas genéticas predictivas: “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 un asesoramiento genético apropiado”. Lo complicado a nivel bioético, en las sociedades democráticas pluralistas en las que vivimos, es poder delimitar los fines de las pruebas genéticas. Como se comentaba anteriormente, nuestra sociedad busca gozar de plenas facultades, de buena salud durante el mayor tiempo posible. El campo de la eugenesia,

²⁵ Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. «BOE» núm. 159, de 4 de julio de 2007, páginas 28826 a 28848 (23 págs.) <https://www.boe.es/eli/es/l/2007/07/03/14>.

²⁶ Informe del Comité de Bioética de España sobre el consejo genético prenatal. op. cit., pp. 2.

²⁷ Ad Hoc Committee on Genetic Counselling. Am. J. Human Genetics, 1975, pp. 240-241.

entendido como “mejora de la raza”, se ha tratado a lo largo de nuestra historia reciente, y la selección de embriones en las técnicas de reproducción asistida pueden superar la fina línea de lo éticamente correcto para ir un paso más allá en la selección de embriones por el sexo solo por el hecho del deseo progenitor de tener una niña o un niño, o que su descendencia tenga los ojos azules o sea más alto o, en casos extremos que los embriones porten alguna patología específica.

La pregunta que creo que puede enlazar las dudas que surgen al respecto de la toma de decisión de los progenitores de no realizarse pruebas prenatales, basándonos en la motivación ética que presenta la asistencia sanitaria en estos casos, sería ¿Qué se entiende por asesoramiento genético?

La Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO del 16 de octubre de 2003 propone en su artículo 11, al respecto del asesoramiento genético: «por imperativo ético, cuando se contemple la realización de pruebas genéticas que puedan tener consecuencias importantes para la salud de una persona, debería ponerse a disposición de ésta, de forma adecuada, el asesoramiento genético. El asesoramiento genético debe ser no directivo, estar adaptado a la cultura de que se trate y atender al interés superior de la persona interesada». De esta manera se pone el énfasis en la aportación de información objetiva sobre las posibilidades de incidencia o prevalencia de una alteración genética que puedan transmitir a su descendencia, respetando la autonomía de los pacientes en la toma de decisiones y, alejándonos de las directrices en las actuaciones a seguir.

En la Guía de Práctica Asistencial de la SEGO (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia) se especifica que: “el asesor debe tener un buen conocimiento de los métodos de cribado y diagnóstico prenatal, ser capaz de interpretar de forma correcta los informes y poseer las habilidades comunicativas necesarias para tal fin”.²⁸

Nos encontramos con otras definiciones del término de autores especialistas en la materia: la de Harper, que definió el asesoramiento como “el proceso por el cual los pacientes o sus parientes con riesgo de tener una enfermedad de carácter hereditario son

²⁸ Guía de Práctica Asistencial de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías congénitas (2007) S.E.G.O. «Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas». Diagn. Prenat. 24, 2013, pp.57-72., definición de las características que debe tener el asesor genetista. Ver también en Sociedad Española de Asesoramiento Genético: <http://seagen.org/asesor-genetico/>

advertidos de las consecuencias de la enfermedad, de la probabilidad de padecerla o de transmitirla y los métodos posibles para evitarlas o mejorarlas”.

Con la evolución del conocimiento sobre el genoma y la legislación que ha acompañado al proceso, se ha requerido una actualización en el concepto de asesoramiento. No solo nos referimos a las enfermedades hereditarias, sino que entran a formar parte del pool de posibilidades de diagnóstico, las enfermedades que se originan por alteración del cromosoma y las embriofetopatías.²⁹ Por lo que la consideración que hizo Emaldi sobre que se requiera un consentimiento informado para cualquier intervención diagnóstica cobra bastante relevancia para que prime el principio de autonomía.³⁰

Las parejas acuden a las consultas de asesoramiento genético porque son conocedores de la existencia de casos familiares con enfermedades de herencia genética, por lo que las consultas presentan un grado de ansiedad importante ante la posibilidad de que ellos mismos puedan ser portadores de alteraciones que provoquen patologías a sus descendientes futuros.

Otra causa más común si cabe, de asistencia a esta consulta surge de la propia historia personal de tener o haber tenido algún hijo con patología de carácter genético. Son pacientes que acuden psicológicamente destrozados. Entran en el circuito del asesoramiento genético con sentimientos de culpabilidad y con cierta esperanza de que se les “guíe” en el proceso para conseguir por fin un hijo totalmente sano, aunque no debemos olvidar que siempre estamos hablando en términos de probabilidad, no de certeza.

Me parece fundamental que, ante estas dos diatribas, los usuarios entiendan la importancia de estar informados sobre la fisiopatología y etiología de su enfermedad, conocer la posibilidad de recurrencia de dicha enfermedad, tomando así la responsabilidad correspondiente a la “paternidad consciente” sobre los futuros hijos que pueden verse afectados por las alteraciones genéticas.

²⁹ Romeo Casabona sostiene que el consejo genético representa un procedimiento a través del cual los pacientes o sus familiares con riesgo de una enfermedad de carácter hereditario son advertidos de las consecuencias de la enfermedad, de la probabilidad de poseerla o transmitirla y los métodos disponibles para evitarlas o mejorarlas. Explica que el consejo genético es un proceso por el cual se advierte a los pacientes o sus familiares con riesgo de presentar enfermedades de carácter hereditario, genético, o en relación con alguna alteración cromosómica. Consultar ROMEO CASABONA, CARLOS MARÍA. “Aspectos jurídicos del consejo genético”. En Romeo Casabona, Carlos maría (ed.), “Biotecnología y derecho: perspectivas en el derecho comparado”. Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1998, pp. 51.

³⁰ Ver EMALDI CIRIÓN, AITZIBER, “El consejo genético y sus implicaciones jurídicas”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 2001, pp. 13-14.

2.5 CIRCUITO DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

El asesoramiento genético, tras ver el apartado anterior, se puede definir entonces como un proceso que no siempre es lineal y se puede alargar en el tiempo. Se fundamenta en técnicas que se realizan en el genoma, las cuales nos aportan una información concreta. Puede considerarse una herramienta que la evolución de los avances científico-técnicos ha desarrollado a disposición de la sociedad, no obliga a la toma de decisiones, pero es cierto que genera una actitud responsable y proactiva de los pacientes que acuden a las consultas. Su uso permite aportar información que a veces es compleja, según las finalidades perseguidas por los profesionales y los pacientes. Es importante destacar que los análisis genéticos tienen por obligación que realizarse en el contexto de un proceso, asesoramiento genético, definido en el artículo 3 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, como el “procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genético sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de la prueba o cribado genético e incluso en ausencia de los mismos”.

El asesoramiento genético es una prestación sanitaria recogida en la Cartera de Servicios de Nuestro Sistema Nacional de Salud. La Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre (que modifica el RD 1030/2006, de 15 de septiembre, que establece la cartera de Servicios comunes del SNS) especifica la atención a los pacientes y familiares en el área de genética en el Sistema nacional de Salud (artículo único, apartado 5.3.10.1), describiendo sus indicaciones específicas. El Gobierno Central, al respecto del asesoramiento genético, en el Pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, celebrado en el Ministerio de Sanidad el 22 de julio del 2013, reguló la incorporación en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud el “asesoramiento genético” y el “diagnóstico genético preimplantacional”. Además de enfatizar su armonización en el Territorio Nacional mediante la red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias mediante el diseño de un Mapa de Análisis Genéticos que facilitará su incorporación en las diferentes carteras de Servicio de las diferentes CCAA.

En la actualidad, en nuestra Comunidad Autónoma de Canarias, existen consultas para el consejo y asesoramiento genético, pero encontramos grandes

diferencias a la hora de la planificación, del acceso y de la gestión de dichas consultas. En las Palmas cuentan con un asesor genetista. Se acentúa la conveniencia de que el asesoramiento se lleve a cabo, dentro de lo posible, por equipos multidisciplinares que desde diferentes perspectivas (clínicas, psicológicas o sociales), puedan asesorar e informar a los pacientes y familiares en todo proceso.

En Tenerife, encontramos que las parejas o usuarios que desean realizarse un consejo genético por padecimiento en la familia o por tener algún hijo afecto de enfermedades de posible herencia genética, tiene la puerta de entrada a estas consultas mediante los médicos de cabecera, ginecólogos interesados en este ámbito y oncólogos. Desde el tema que nos compete sobre asesoramiento genético preconcepcional, preimplantacional y prenatal, tras consultar con los profesionales que atienden estos casos, presentamos una descripción del circuito de acceso de la siguiente manera:

- Caso de no gestación. Los interesados acuden a su médico de Atención primaria o al ginecólogo de zona. Se realiza una interconsulta a “asesoría genética no oncológica” del Hospital Universitario de Canarias. Es una consulta que depende de los médicos del laboratorio central que son lo que realizan la valoración del árbol genealógico, previa entrevista realizada por una enfermera que hace de filtro de casos. Tras dicha valoración se decide la realización de pruebas sanguíneas que se envían fuera de la CCAA para su estudio si procede.
- Caso de consulta tras sufrir una gestación, un aborto espontáneo o someterse a una interrupción legal del embarazo de feto diagnosticado ecográficamente de malformaciones o síndromes por las pruebas de screening gestacional. Tras la expulsión del producto de la gestación (con la posibilidad de realización de necropsia y estudio genético del feto), se cita a los interesados al alta del proceso en la consulta de cierre de casos (con un especialista en ecografía y medicina fetal), donde se les entrega los resultados de la necropsia y demás pruebas. Se revisa la necesidad de realizar test genéticos. De ser así, se pone en conocimiento mediante una interconsulta con la asesoría genética no oncológica del centro.

Independientemente de la realidad de nuestro Sistema Sanitario, que es muy mejorable, tras revisar la bibliografía sobre el circuito de asesoramiento genético, se encontró que existen variaciones en las fases en las que se divide el asesoramiento genético, dependiendo de determinados aspectos que se pueden incluir en diferentes

etapas según la importancia que destaque el autor.³¹ El consejo o asesoramiento genético está formando parte de la cartera de servicios de la medicina predictiva y preventiva. Es lógico asumir que debería ofrecerse tanto a personas individuales como a parejas, valorando el carácter hereditario, genético o por alteración cromosómica de la enfermedad a consultar. Se les informaría de las consecuencias de la enfermedad o anomalía, de la probabilidad de que se exprese o de transmisión y de los medios posibles para evitarlas, para mejorar la calidad de vida si se expresan. Cada paso tiene una relevancia jurídica, que conlleva cierto conflicto, más en la realidad actual que vivimos. Las diferentes fases que encontramos son:

- 1. Motivo de la consulta:** Lo principal es determinar el objetivo que ha motivado a recurrir al asesoramiento genético. Una vez conozcamos el motivo principal, podremos aportar una información lo más detallada y completa posible sobre las diferentes pruebas diagnósticas existentes y sobre la posibilidad de someterse a las pruebas pertinentes si los interesados así lo desean. Es importante destacar que si nos encontramos con personas o parejas que han tenido problemas reproductivos como los mencionados anteriormente (abortos espontáneos, Interrupciones legales del embarazo o gestaciones con resultado de fetos malformado o sindrómicos) es la responsabilidad de los profesionales sanitarios que les atienden, darles la oportunidad y la información acerca de esta consulta. El no ofrecimiento de estos servicios a estas parejas se etiquetaría dentro del concepto de negligencia médica, cuyas implicaciones legales veremos más adelante.
- 2. Anamnesis:** es especialmente importante realizar un examen clínico minucioso de la familia y llevar a cabo una correcta historia familiar. Se realiza una entrevista con desarrollo para la historia clínica con datos sobre los antecedentes familiares (árbol genealógico) y antecedentes personales, añadiendo circunstancias objetivas que pueden condicionar riesgo de provocar alteraciones genéticas (factores socio ambientales, factores laborales). El árbol genealógico es una representación gráfica de las relaciones genéticas existentes en una familia a lo largo de varias generaciones. A partir de los informes médicos y de los antecedentes familiares, los asesores genéticos componen el gráfico

³¹ BELLVER V. «El consejo genético antenatal: entre el derecho y las buenas prácticas». En: Carlos M^a. Romeo Casabona (ed.), El consejo genético antenatal, Comares, Granada, 2013, pp. 49-92

comenzando por el paciente en cuestión y retrocediendo generaciones hasta la más lejana de la que se tienen datos.

3. Determinación del riesgo de recurrencia: Las enfermedades de herencia genética no siempre tienen la misma fisiopatología ni evolutivo por lo que, es recomendable tener en consideración los factores como la penetrancia, la heterogeneidad, expresividad variable, mosaicismo o riesgos basales. Existen enfermedades que conllevan un proceso evolutivo impulsado por la selección natural actuando sobre las mutaciones somáticas preexistentes adquiridas de forma estocástica.³² Las parejas que acuden al servicio de asesoramiento pueden conocer casos en su familia con diferente grado de afectación, o pueden ser desconocedores de este hecho, por lo que puede variar en la aceptación de la probabilidad de tener hijos afectados de una determinada enfermedad. Recalcar que siempre nos movemos en términos de posibilidad no dé certeza. Esta diferencia viene establecida por la herencia genética, determinada por las leyes de Mendel, por ejemplo, que se verá en apartados posteriores, así como las características de la enfermedad, que cuenta con diferentes niveles de expresión como es el caso de la talasemia. La talasemia es una enfermedad de la sangre que produce una anemia hereditaria que cursa con un trastorno en la producción de hemoglobina. Puede expresarse de manera leve (Talasemia menor), hasta con la afectación más grave (talasemia mayor). Las pruebas genéticas se clasifican según el momento y la finalidad con la que se realicen:³³³⁴

- a. Pruebas preconcepcionales: son las pruebas que se realizan antes de la concepción para determinar el riesgo que la descendencia tiene de padecer enfermedades o anomalías genéticas, hereditarias o cromosómicas.
- b. Pruebas pre-implantatorias: son pruebas que se realizan con el fin de detectar posibles anomalías cromosómicas o genéticas presentes en los preembriones in vitro (con menos de 14 días desde la fusión de los gametos) previas a la transferencia al útero de la mujer.

³² FOX EJ, SALK JJ, LOEB LA. Exploring the implications of distinct mutational signatures and mutation rates in aging and cancer. *Genome Med.* 2016; 8(1):30.

³³ EMALDI CIRIÓN, A. "el diagnóstico prenatal" Enciclopedia del Bioderecho y Bioética, Ed. Cátedra Interuniversitaria Fundación BBVA-Diputación Foral de Bizkaia de Derecho y Genoma Humano, Universidad de Deusto-Universidad del País Vasco/EHU. Editorial Comares, Granada (ISBN: 978-84-9836-788-1), 2011.

³⁴ S.E.G.O. «Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas». *Diagn. Prenat.* 24, 2013, pp.57-72.

- c. Pruebas prenatales: son las pruebas que se realizan en el momento de la gestación, dependiendo del trimestre, con el objetivo de diagnosticar los posibles defectos congénitos (anomalías del desarrollo embrionario y fetal a nivel morfológico, funcional, estructural o molecular) que pueden ser hereditarias o Novo, únicas o múltiples.³⁵
- d. Pruebas posnatales: son el conjunto de pruebas a las que se someten las personas desde su etapa temprana como recién nacidos hasta vida adulta, para diagnosticar una anomalía o enfermedad presente en el mismo, su predisposición hacia un desorden cromosómico determinado o descartar que son portadores o enfermos.

4. La transmisión a los interesados de la información obtenida: esta fase se considera el eje principal del proceso.³⁶ Cuando el asesor genético aporta la información, ésta debería incluir los datos objetivos resultantes de las pruebas genéticas, así como los datos subjetivos que aportaría una valoración profesional con la interpretación derivada de los antecedentes familiares. La información tiene que ser clara y comprensible, al nivel del interlocutor que tenemos delante, para que su derecho a la información y a la autonomía primen. Esta información tiene el objetivo final de que la familia o el individuo que pide asesoramiento, puedan tomar una decisión informada y adaptada a la situación. Esto conlleva que se presenten situaciones que generan dificultad y conflicto. En la mano del asesor está poder reducir la ansiedad propia de cada caso de los que tienen que tomar las decisiones y dar alternativas de actuación.

5. Propuesta de las alternativas: En esta fase se realizaría una propuesta por parte del asesor con las diferentes alternativas disponibles basadas en el juicio diagnóstico aportado en la fase de transmisión de información. No podemos olvidar que los profesionales son meros asesores, no debiendo guiar la toma de decisiones de los sujetos implicados. Las circunstancias personales, las creencias y valores morales de los interesados pueden no coincidir con las del asesor, por

³⁵ EMALDI CIRIÓN, A. “el diagnóstico preimplantatorio” Enciclopedia del Bioderecho y Bioética, Ed. Cátedra Interuniversitaria Fundación BBVA-Diputación Foral de Bizkaia de Derecho y Genoma Humano, Universidad de Deusto-Universidad del País Vasco/EHU. Editorial Comares, Granada (ISBN: 978-84-9836-788-1) ,2011.

³⁶ Fox EJ, Salk JJ, Loeb LA. Exploring the implications of distinct mutational signatures and mutation rates in aging and cancer. *Genome Med.* 2016; 8(1):30.

eso es importante informar desde el respeto y no caer en el asesoramiento directivo. Tanto la fase 4 como la 5 son lo que se ha denominado asesoramiento en sentido estricto.³⁷

- 6. Fase de seguimientos de casos:** incluir una fase de seguimiento de los casos es una propuesta que se ha promovido, dada la complejidad de las decisiones y de las consecuencias que en la mayoría de los casos se plantean. Es una forma de poder ofrecer apoyo emocional y/o psicológico a los pacientes.

3. MARCO LEGAL EN ESPAÑA

Situándonos en el marco histórico del consejo genético, podemos valorar que en las últimas décadas ha habido un desarrollo cualitativo y cuantitativo importante en el mundo en general y en España en particular. No significa que se haya alcanzado un consenso ya que, con cada nueva aportación de la ciencia en este campo, se plantean nuevos retos jurídicos y conflictos éticos al respecto. La regulación del consejo genético implica el trabajo a diferentes niveles de actuación tanto internacional o como nacional: legislativo, político, sanitario y económico.³⁸

Cuando hablamos de los datos producidos por las pruebas genéticas, encontramos que hay autores que realizan una diferencia entre estos y los datos de salud. Esto implica que existan unos criterios diferentes para su gestión clínica.³⁹

Las implicaciones que estos datos tienen en la vida de las personas pueden cambiar radicalmente su manera de ver el mundo, sus oportunidades de reproducción, laborales, etc. Por lo que este reclamo de estatus distinto para los datos de salud y los

³⁷ FEINHOLZ D. «Consejo genético», En Enciclopedia de Bioderecho y Bioética (Carlos María Romeo Casabona, Dir.). Cátedra de Derecho y Genoma Humano. Comares, Granada, I, 2011, pp. 442- 449.

³⁸ ROMEO CASABONA, CM. “Aspectos jurídicos del consejo genético”. En Romeo Casabona, Carlos María (ed.), “Biotecnología y derecho: perspectivas en el derecho comparado”. Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1998, pp. 51.

³⁹ Consulta Declaración UNESCO, en el artículo 4 de su declaración internacional sobre los datos Genéticos humanos del año 2003, especifica una serie de ítems al respecto definiendo las características de estos datos y el porqué de su singularidad. Cito de manera textual: “Los datos genéticos humanos son singulares porque: Pueden indicar predisposiciones genéticas de los individuos; Pueden tener para la familia, comprendida la descendencia, y a veces para todo el grupo al que pertenezca la persona en cuestión, consecuencias importantes que se perpetúen durante generaciones; Pueden contener información cuya relevancia no se conozca necesariamente en el momento de extraer las muestras biológicas; Pueden ser importantes desde el punto de vista cultural para las personas o grupos; Se debería prestar la debida atención al carácter sensible de los datos genéticos humanos e instituir un nivel de protección adecuado de esos datos y de las muestras biológicas”.

datos genéticos es fundamental.⁴⁰ Existe abundante bibliografía al respecto, incluidas las nuevas recomendaciones y leyes sobre la protección de datos (Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales y del Reglamento 2016/679, General de Datos. Ambos incluyen un apartado específico de protección de los datos genéticos y las muestras biológicas humanas). Esto no quiere decir que no se nos planteen dilemas en la gestión de la información. Pero centrándonos en la línea de trabajo que aquí tenemos, lo que nos interesa son los retos que estas particularidades de la información genética albergan. Existen dos características que son más notables: su capacidad de heredabilidad y la capacidad predictiva. ¿Qué derecho tiene la familia a conocer los resultados de las pruebas genéticas que un individuo se ha realizado de modus propio? ¿Se modificaría este derecho si los resultados implicaran una predisposición genética a una determinada enfermedad? ¿El hecho de conocer esta información puede generar una estigmatización de las personas en la sociedad, a nivel profesional, para contratar seguros de salud o puede modificar su derecho reproductivo?

No es una idea descabellada que en un futuro no muy lejano las empresas puedan solicitar no solo un certificado médico actual, sino un certificado de datos genéticos, como requisito para la contratación. La UNESCO en el año 1998 promulgó una Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos. En esta declaración se abogó por la protección de las personas, prohibiendo cualquier tipo de discriminación por razones genéticas, instaurando obligaciones de protección para que se velase por la confidencialidad de los datos genéticos que podían asociarse a un individuo identificable.

Cabe destacar que existe una plena conciencia de la necesidad de un consentimiento informado para la realización de los test genéticos, así como el derecho a no ser informado de los resultados. Pero creo que en la vida la información es poder, y si tú como individuo estás informado sobre tus posibles resultados positivos para una enfermedad genética, puedes tomar las riendas y prepararte adecuadamente. Está claro que va a existir un condicionamiento, porque la mente es libre, pero poder actuar y la toma de decisión son dos de las mayores libertades de las que disponemos.

⁴⁰ LAPUNZINA P, NICOLÁS P, coords. Gestión de datos genómicos con finalidad clínica y de investigación. Madrid: Idemm farma, 2015.
http://s3-eu-west-amazonaws.com/contenidos.institutoroche.es/pdf/2015/gen_data.pdf

El Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina del Consejo de Europa, institución que ha sido muy activa en este campo de la genética, que entró en vigor en España mediante el Convenio de Oviedo en el año 2000, promulgó un capítulo destinado al genoma humano. En él se especificaron una serie de limitaciones para el uso de los y aplicación de las pruebas genéticas para fines de predicción de enfermedades genéticas o diagnóstico de sujetos portadores de genes causantes de las mismas, así como la detección de una predisposición o susceptibilidad genética a una enfermedad. Teniendo como premisa que su uso fuese con fines médicos o en investigación médica, con un asesoramiento genético apropiado. Esto denota la importancia de que estas pruebas se realicen en sintonía con la medicina predictiva y preventiva, y no para usos banales como puede ser la elección del sexo del embrión sin indicación médica.

Otro punto importante en la historia de la protección de los datos genéticos fue el año 2008, cuando se adopta el protocolo Adicional sobre análisis genéticos clínicos con presiones más desarrolladas. Se quiere denotar la necesidad de que los análisis genéticos se realicen en el contexto del adecuado asesoramiento genético. Los textos promulgados tuvieron una vinculación legal para los países que los integraron en sus ordenamientos jurídicos, modificando estos para adaptarlos a las recomendaciones. A nivel europeo tenemos el Reglamento 2017/746, sobre los productos sanitarios para los diagnósticos *in vitro*, refiriéndose en su artículo 4 a “Información genética, asesoramiento y consentimiento informado”.⁴¹

En nuestro país, encontramos que el asesoramiento y la información genética están recogidos en nuestra Constitución. En el contexto de su aplicación destacamos que se engloban y entrelazan los derechos a la intimidad y respeto por la dignidad humana, al derecho de autodeterminación personal y libre desarrollo personal y, fundamental también, a la no discriminación. Si tenemos una jurisprudencia que aboga por el respeto por nuestra información genética, ¿Por qué hay personas que se niegan a realizarse las pruebas en momentos de necesidad? ¿Por qué las personas preferimos negar lo evidente y tener niños con patologías si hay alternativas? ¿Es cuestión de un mal asesoramiento profesional?

⁴¹ NICOLAS P, PAMPOLS T. Reglamento (UE) 2017/746 del Parlamento Europeo y el Consejo del 5 de abril de 2017 sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro*. Pruebas genéticas, crítica y comparación con la normativa española. En M^a Concepción Martín Arribas, coord. Libro de Ponencias y Comunicaciones del V Congreso ANCEI. Valencia y Madrid: Universidad de Valencia y ANCEI, 2018; 113-117.

El uso del asesoramiento genético no obliga, es una herramienta que nos ayuda a predecir. Como se mencionó anteriormente, el asesoramiento genético es una prestación sanitaria recogida en la Cartera de Servicios de Nuestro Sistema Nacional de Salud. La Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre (que modifica el RD 1030/2006, de 15 de septiembre, que establece la cartera de Servicios comunes del SNS) especifica la atención a los pacientes y familiares en el área de genética en el Sistema nacional de Salud (artículo único, apartado 5.3.10.1), describiendo sus indicaciones específicas.

La Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica es un pilar fundamental en este ámbito. Regula en el Título V los “análisis genéticos, muestras biológicas y biobancos”. Es una ley que da validez y fuerza los principios que recomiendan textos internacionales, como medio de adaptación de este marco específico a nuestro ordenamiento jurídico. Estos principios rectores que mencionamos son el derecho de acceso, la equidad, la gratuidad de la asistencia, la pertinencia de la realización de estas pruebas genéticas, el respeto a la protección de los datos y su debido uso en ámbitos de investigación y asistencia clínica. Destaca la especificación de necesidad de un consentimiento informado por escrito previo a la realización de cualquier consulta o prueba y la confidencialidad obligada de los profesionales implicados en el proceso, incluyendo no desvelar la información a los familiares que puedan estar afectos. También me ha parecido curiosa la posibilidad de aplicar el derecho a no saber, una vez realizadas las pruebas.

3.1 TITULARIDAD DE LOS DATOS

Las parejas o individuos se realizan una serie de test genéticos por una sospecha de enfermedad genética o para confirmar o descartar si son portadores de algún gen que en su expresión pueda provocar una enfermedad. ¿Es adecuado que, una vez tengan un resultado, no se comunique a los familiares que puedan estar afectos de la misma patología o puedan ser también portadores del mismo gen? ¿Es adecuado que, sabiendo los riesgos, no actúen de manera consecuente y opten por la vía de la comunicación de la información para que los posibles afectados tengan la posibilidad de buscar alternativas?

El ordenamiento jurídico especifica que el titular de los datos genéticos y persona que tiene los derechos sobre los mismos es el sujeto fuente de la muestra, es decir, que es el paciente quien tiene el derecho y la potestad exclusiva de decisión sobre

los datos de salud y los datos genéticos, basándose en la Ley 14/2002, de 14 de noviembre, Básica reguladora de la Autonomía del Paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. Su derecho a no saber también queda regulado en la misma ley, sin que exista perjuicio del derecho a la información y acceso a los resultados a posteriori, con una solicitud específica por parte del sujeto.

¿Entonces la familia o los terceros interesados, de haber pruebas concluyentes de predisposición o enfermedad genética, pueden quedar desatendidos? Existe en la legislación el deber para con los pacientes, por parte de los profesionales sanitarios, del Secreto profesional. En la ley de Investigación Biomédica se recoge el mismo en relación con los datos genéticos en sus artículos 45b; 50 y 51. No obstante, ante esta situación de “desamparo o desatención” por parte de la familia, prima el secreto profesional. En contra punto, los profesionales tiene el deber de informar al paciente y garantizar que éste ha comprendido adecuadamente las implicaciones de los resultados hallados y las consecuencias de su toma de decisión. Los profesionales no tienen el deber de informar a los familiares del paciente.

Sin embargo, existen situaciones en las que los familiares, aunque no son titulares de la información, pueden recibir información circunstancialmente, saltándose el deber de la confidencialidad por la necesidad de revelar información, dados los conflictos en términos de salud que pueden surgir si se requiere evitar un daño grave para la salud de la familia. En este caso se aboga por la salud pública, destacando los derechos a la protección de la salud y a la integridad física.

Se hace referencia también a situaciones en las que, por ejemplo, el paciente no desea conocer los resultados de un análisis, siendo éstos materia relevante para su familia. Al no ser conocedor de los resultados, no puede informar. Por este hecho, se contempla en el artículo 49.2 de la ley de investigación Biomédica, la revelación de la información a la familia en los siguientes términos: “cuando el sujeto fuente haya ejercido su derecho a no ser informado de los resultados del análisis genético sólo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente. Cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de los familiares biológicos, se podrá informar a los afectados o a su representante legal autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades”

El deber de informar por parte de los asistentes sanitarios incluye en los resultados la gravedad (como se mencionó en anteriores apartados nos movemos en términos de posibilidad, no dé certeza, por lo que es importante informar al paciente de la probabilidad de expresión de un gen o de los diferentes grados de afectación de una determinada enfermedad), posibilidades de tratamiento presentes o futuros (importante en la toma de decisión del deseo reproductivo, de la continuación de una gestación, de someterse a una selección genética de embriones mediante las técnicas de reproducción asistida), repercusión de la toma de decisión reproductiva o de otros tipos, e instar a la importancia de la comunicación de los mismos a sus familiares o parejas, dada la mencionada repercusión para los mismo y su futura descendencia.

El ordenamiento jurídico posiciona al sujeto fuente como único titular de la información, así como le otorga la libertad de la toma de decisiones en el contexto clínico. Se recogen estas disposiciones en el artículo 49.1 de la Ley de Investigación Biomédica: “el sujeto fuente será informado de los datos genéticos de carácter personal que se obtengan del análisis genético según los términos en que manifestó su voluntad, sin perjuicio del derecho de acceso reconocido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, que podrá suponer la revocación de la previa manifestación de voluntad libre otorgada. [...] cuando el sujeto fuente haya ejercido el derecho a no ser informado de los resultados de un análisis genético solo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente”.

3.2 LEGISLACIÓN SOBRE LA REALIZACIÓN DEL ANÁLISIS GENÉTICO. TRANSMISIÓN DE LA INFORMACIÓN.

Según la ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, en su artículo 45d., especifica la necesidad de disponer de un consentimiento informado por escrito previo a la realización de las pruebas genéticas.⁴² La legislación recoge que estas

⁴² Es importante destacar que cuando hablamos de consentimiento informado, nos referimos a que previa firma del mismo, el sujeto tiene que haber recibido una información adecuada sobre: Finalidad del análisis genético, El lugar donde se van a realizar las pruebas, La previsión del destino de la muestra una vez se realicen las pruebas genéticas (destrucción o almacenamiento con fines asistenciales/fines de investigación), Especificación de las personas con acceso a los resultados de los análisis en el caso de que no sean catalogados como anónimos o sometidos a procedimientos de disociación. Derecho a conocer los datos genéticos que se obtengan a partir del análisis de muestras donadas (por ejemplo, en el caso de la donación de esperma u ovocitos para técnicas de reproducción asistida, conocer los resultados en el caso de someter a los embriones a

pruebas se deben llevar a cabo asegurando la garantía de la calidad de los resultados, así como garantizando la adecuada asistencia al paciente, incluyendo las fases previas en la consulta de asesoramiento genético (art. 56 y 57 de esta mencionada ley).

Los datos genómicos con una finalidad clínica y de investigación son un tema muy trabajado en los ámbitos legales.⁴³ No solo se debe informar de los posibles hallazgos esperables dada la finalidad de la prueba, sino que también debe incluir la información de la posibilidad de hallazgos secundarios (los que no se buscan específicamente, pero hay cierta certeza de que se pueden encontrar), y los hallazgos inesperados que como su nombre indica ni se buscan ni se esperan encontrar. Todos los hallazgos, de la tipología que sea, aportan datos relevantes para el paciente.

3.3 DERECHOS REPRODUCTIVOS Y ASESORAMIENTO GENÉTICO.

Las implicaciones ético-legales relativas a la reproducción en el contexto de los resultados de los análisis de las pruebas genéticas son cada vez más relevantes. ¿Qué sucede con el deseo genésico o reproductor si un paciente presenta una enfermedad de herencia genética o es portador un gen para la misma? ¿Existe en la legislación española una regulación específica para estos casos? ¿Existe una limitación u obligación de no reproducción?

Tras la revisión de la legislación actual al respecto, podemos centrarnos en ciertos puntos importantes, pero he de decir que no existe ninguna legislación de regule estos casos. El Estado tiene el deber de proteger la salud de los ciudadanos, pero también salvaguardar su derecho a la autodeterminación, esto implica que el Estado puede dar los medios necesarios para asesorar y guiar la salud, pero no puede restringir el deseo reproductor. El asesoramiento genético no obliga, solo es una herramienta de apoyo a la toma de decisiones.

pruebas genéticas in vitro preimplantacionales). Que se advierta al sujeto o sujetos de la posibilidad de hallazgos inesperados en las muestras, la transcendencia para el sujeto y la facultad del mismo para posicionarse en relación con la recepción de la información. Advertirle sobre la implicación que la información puede tener para su familia y la conveniencia de que él mismo les transmita los resultados. Compromiso de suministrar consejo genético, tras la obtención y evaluación los resultados de las pruebas. (art. 48 de la Ley de Investigación Biomédica).

⁴³ Ver FEINHOLZ D. «Consejo genético», En Enciclopedia de Bioderecho y Bioética (Carlos María Romeo Casabona, Dir.). Cátedra de Derecho y Genoma Humano. Comares, Granada, I, 2011, pp. 442-449. Y EMALDI CIRIÓN, A, “El consejo genético y sus implicaciones jurídicas”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 2001, pp. 13-14. ROMEO CASABONA, C.M. “Aspectos jurídicos del consejo genético”. En Romeo Casabona, Carlos María (ed.), “Biotecnología y derecho: perspectivas en el derecho comparado”. Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1998, pp. 51.

En la Ley de Investigación biomédica se contemplan una serie de requisitos sobre el consejo genético en su artículo 55. Podemos encontrar en su artículo 48.4 una disposición sobre el análisis genético preimplantacional y prenatal: “la realización de análisis genéticos sobre preembriones in vivo y sobre embriones y fetos en el útero requerirá el consentimiento por escrito de la mujer estante”. Si hablamos de preembriones, tenemos que recurrir a la ley sobre técnicas de reproducción humana asistida. Esta ley 14/2006, de 26 mayo, sobre Técnicas de Reproducción Humana Asistida, desde ahora LTRA, recoge en su artículo 12 las finalidades de este diagnóstico de la detección de “enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectos para su transferencia” y “ la detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión”.

Con el beneplácito de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, se podrían valorar estas técnicas de detección con otros fines, tras realizar una previa valoración de las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso, hablando de situaciones de búsqueda de diagnóstico de mutaciones relativas a susceptibilidades, o a enfermedades no graves, o de aparición tardía, o para determinar la posibilidad de una eventual donación de células a un tercero. En esta ley LTRA, en su artículo 1.1b, se prevé como objetivo el empleo de estas técnicas para la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético. Tratando el tema de las pruebas de diagnóstico prenatal de preembrión o feto intrauterino, solo se intervendrá cuando haya una finalidad de diagnóstico o terapia en el propio interés del sujeto, con perjuicio de lo previsto en la regulación de las interrupciones legales del embarazo.

El derecho va de la mano de esta revolución reproductiva. El desarrollo de las técnicas y la ciencia de la reproducción se consideran en la actualidad como un bien de valor social. Como se especificó en apartados anteriores, el propio concepto de bienestar se ha modificado, basándose en la calidad de vida como estandarte de lo que asumimos que es la salud. Es decir, que el desarrollo tecnológico se ha involucrado en el concepto, como una aportación de la sociedad al bienestar de las personas. Cuando el mundo rema hacia una población que esté más sana, aparecen autores como Singer, con sus trabajos sobre el utilitarismo del acto, que valoran la acción según el valor del acto. Un acto en sí requiere de la comparativa con otros actos para ver su valor y aceptarlo. Pero nos vamos a centrar en la realidad legal de nuestro país. Se trató en el apartado de asesoramiento

genético las normas legales que regían este procedimiento. ¿Pero qué sucede con el derecho reproductivo?

La ley de reproducción asistida 14/2006 de 26 de mayo se modificó para abordar la maternidad de mujeres y su derecho a asumir la maternidad del hijo nacido por este procedimiento. Por otro lado, se creó la ley que regula la investigación con gametos y embriones sobrantes de las técnicas (ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, que ya se ha comentado). Por lo que resulta que ni mucho menos estamos en una situación estable en referencia a los derechos reproductivos. De hecho, la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo, lanza una realidad a la que los más escépticos sobre el asesoramiento genético se acoge. Se ha malinterpretado la función del asesoramiento genético, lo mismo que se malinterpretó esta ley de interrupción legal del embarazo. No obligan a su utilización. Nadie puede obligarte a abortar, de la misma manera que nadie te puede obligar a matar a nadie.

La cuestión viene cuando sabemos que las pruebas del asesoramiento genético pueden condicionar una toma de decisiones. Cuando hablamos de los derechos reproductivos, la libertad reproductiva y el derecho a la protección de la salud reproductiva, nos enfrentamos a una situación que evoluciona rápidamente. Los principios y valores implicados son tan variables dependiendo dónde te sitúes que casi es imposible llegar a un consenso jurídico. La concepción se asume como una libertad reproductiva. No voy a abordar los temas de salud sexual y reproductiva porque nos llevaría otro trabajo a mayores. Me quiero centrar en este derecho reproductivo en situaciones no ideales de salud. El derecho reproductivo se basa en el reconocimiento de los derechos humanos: “básico de todas las parejas e individuos a decidir libre y responsablemente el número de hijos, el espaciamiento de los nacimientos y el momento de tenerlos, y a disponer de la información y de los medios necesarios para ello, y el derecho a alcanzar el nivel más elevado de salud sexual y reproductiva”.⁴⁴ Existe un reconocimiento de la libertad personal, ejercida a través de las facultades propias de otros derechos recogidos en declaraciones y legislaciones vigentes. Es el Estado el que tiene el deber de educar a sus ciudadanos y facilitar el acceso a medios para controlar la natalidad y evitar la transmisión de enfermedades.

⁴⁴ Capítulo VII. Conferencia internacional sobre la población y el desarrollo. El Cairo (Egipto) del 5 al 13 de septiembre de 1994.

Esta decisión de los ciudadanos sobre su deseo genésico corresponde al ámbito de la intimidad. Es por ello que, la libertad reproductiva, es una manifestación de la protección del ámbito privado ante posibles interferencias externas. Este hecho queda recogido en el artículo 18.1 de la CE, en el que se especifica que la función del derecho a la intimidad es la de proteger frente a cualquier invasión que pueda realizarse en el ámbito de la vida personal y familiar que la persona desea excluir del conocimiento ajeno y de las intromisiones de terceros en contra de su voluntad.

¿Pero qué sucede cuando esta esfera íntima tiene repercusiones en el ámbito de la salud pública? O más concretamente, ¿Qué sucede cuando los intereses individuales afectan a un tercero? El interés del sujeto quedaría comprometido por derechos como la protección de la salud. Me explico, el derecho a la protección de la salud es asumible de acuerdo con la disposición legal actual en España, por lo que el contenido del derecho reproductivo tiene unas leyes específicas, pudiendo afirmar que la libertad reproductiva se basa en el desarrollo de la personalidad y se mueve en el ámbito de la intimidad, pero no se incluye el derecho a la reproducción asistida. Este derecho forma parte del derecho a la protección de la salud y es exigible al Estado, lo que conlleva que deba asegurar servicios para la protección de la salud reproductiva cuando existen patologías que impiden la reproducción natural o se necesiten medios técnicos para evitar la transmisión de enfermedades de herencia genética. El Estado no prohíbe la procreación.⁴⁵

3.4 RESPONSABILIDAD LEGAL EN EL PROCESO DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO

“Usar el poder de decidir te da la capacidad de superar toda excusa para cambiar cualquier parte de tu vida en un instante.” (Anthony Robbins)

Uno de los principales conflictos que podemos encontrar en la práctica asistencial: ausencia o inadecuado asesoramiento genético. Como profesional sanitaria

⁴⁵ Es interesante este punto ya que, en relación a la Ley Orgánica 2/2010 de salud sexual y reproductiva y de interrupción del embarazo, hay un apartado que señala que “el desarrollo de la sexualidad y la capacidad de procreación están directamente vinculados a la dignidad de la persona y al libre desarrollo de la personalidad y son objeto de protección a través de los distintos derechos fundamentales, señaladamente, de aquellos que garantizan la integridad física y moral y la intimidad personal y familiar. La decisión de tener hijos y cuando tenerlos constituye uno de los asuntos más íntimos y personales que las personas afrontan a lo largo de sus vidas, que integra un ámbito esencial de la autodeterminación individual”. Por tanto, la obligación de los Poderes Públicos se refiere en este contexto a “no intervenir en este tipo de decisiones.

de la rama obstétrico-ginecológica, puedo afirmar que cada vez se oferta este servicio a más parejas y personas solas. La realidad de la infertilidad y la esterilidad es una constante en nuestra sociedad y por desgracia, las cifras van en aumento, alrededor del 17% de las parejas en edad de tener hijos -aproximadamente unas 800.000- sufren este padecimiento en España, Las tasas de esterilidad son variables y distintos estudios epidemiológicos las sitúan entre un 14-16% en los países industrializados según las bases de datos que aporta la SEGO.

Existe una conciencia social e institucional, promovida por los modelos anglosajones, de evitar el paternalismo médico e instar a la sociedad a que sea más proactiva, pero aún queda un camino largo al respecto. Que los profesionales sanitarios no aconsejen a sus pacientes con problemas reproductivos sobre la posibilidad de someterse a pruebas de test genéticos puede condicionar el deseo de procrear. Sería un condicionamiento negativo, privando a las personas del derecho propio, de su derecho subjetivo a la procreación. Este derecho está recogido en la Constitución Española.⁴⁶

Existe en el campo de la bioética y el bioderecho una serie de conceptos que tienen más fuerza y que se relacionan con la responsabilidad asociada al nacimiento de un menor. Son conceptos poderosos sobre la llamada vida errónea, injusta y que también se asocian al nacimiento. Se centran en el perjuicio de nacer y el daño de vivir con patologías graves, que condicionan una crianza de un menor con taras, sean físicas o psíquicas, o el desarrollo de una vida en tales circunstancias.

Un profesional de la salud debe seguir una serie de pretextos y códigos deontológicos en los que se especifica que debemos velar por la salud de los pacientes. Como sanitarios debemos informar de las posibilidades de screening y diagnóstico de patologías, aunque en nuestro plano personal no estemos de acuerdo. Para ello estaría la

⁴⁶ Ver Artículo 1.1 y artículo 10.1 de CE: derecho a la libertad y al libre desarrollo de la personalidad. Es un supuesto de deseo y derecho a que la persona pueda decir sin coacción y libre determinación, sobre cuestiones de esfera personal. Es su derecho a decidir ser progenitor o no serlo. Artículo 18.1: derecho a la intimidad. Cada uno es dueño de su intimidad. El gobierno no se puede entrometer en el ámbito de la intimidad de la familia y la procreación. Si se promulgaran leyes al respecto, coartando el derecho de la persona a la reproducción, tendríamos que incluir un extenso debate sobre la vulneración de los derechos y libertades fundamentales. Artículo 43: derecho a la protección de la salud. Este derecho compromete al Estado a que pondrá los medios necesarios para que podamos prevenir, promover estados de salud, curar y rehabilitar estados de enfermedad. No significa que tengo que asegurar que estemos sanos.

posibilidad de la objeción de conciencia, pero siempre asegurando que los pacientes tienen la asistencia adecuada.⁴⁷

En la realidad de la asistencia clínica existe la posibilidad de errar en los resultados de las pruebas, pudiendo generarse falsos positivos y falsos negativos, aunque como se apuntó en apartados anteriores las técnicas de detección han mejorado cuali y cuantitativamente en las últimas décadas.

Siguiendo el hilo de las denuncias interpuestas por errores médicos y niños nacidos con enfermedades no diagnosticadas, he podido profundizar en el tema de las denuncias que interponen los padres de los hijos nacidos con patología, aparece terminología como el wrongful birth o el wrongful life (se reclama el mismo hecho del nacimiento, la reclamación de los perjuicios en la consideración de la vida como daño).⁴⁸

Las denuncias que surgen a raíz de esta terminología se centran en la idea de demandar a los “culpables” por la pérdida de la oportunidad de abortar, según la cual, un menor reclama la responsabilidad civil a través de sus padres por haber permitido que naciera en situación de discapacidad. El wrongful life se designa para los casos en los que un hijo discapacitado, portador de alguna enfermedad o síndrome conocido en el momento preconcepcional o prenatal, demanda a los supuestos culpables, por medio de un representante ad litem, para que estos le indemnicen por los perjuicios que supuestamente ha padecido por el hecho de nacer con la mencionada discapacidad, sin que sus progenitores tomaran oportunamente la decisión de abortar. Existe un famoso caso en Francia, el denominado *Ârret Perruchen*.⁴⁹ La Corte de Casación, el 17 de

⁴⁷ Emaldi-Cirion, A. El consejo genético y la responsabilidad de los médicos que asesoran. *Revista Chilena de Derecho*, vol. 28 n°4, pp727-745 (2001), Sección Estudios.

⁴⁸ Emaldi-Cirión, A. “la responsabilidad jurídica derivada de diagnósticos genéticos erróneos”, *Diario La Ley*, núm. 5,2001, pp 1602-1612, pág. 1605. Donde nos habla sobre la idea del wrongful birth como la demanda de responsabilidad que interponen los padres contra el médico que no detectó en un diagnóstico prenatal la afección fetal o no les propuso someterse a pruebas diagnósticas oportunas.

⁴⁹ Pronunciamiento de la Assemblée plénière de la Cour de Cassation, referido al caso de una mujer embarazada (Mme. Perruche) que, presentando los síntomas de la rubeola, manifestó al médico la voluntad de abortar en el caso de resultado positivo del examen de diagnóstico. El análisis del laboratorio certificó —erróneamente— la no existencia del virus, por lo que la mujer decidió llevar a fin el embarazo. Nace un niño afecto a graves problemas neurológicos y malformaciones, evidentemente causadas por la enfermedad contraída por la mujer durante la gravidez. Se da inicio a un juicio civil que concluye con el pronunciamiento de la suprema magistratura francesa, en asamblea plenaria de 17 de noviembre de 2000. Se resuelve que “la persona nacida con graves malformaciones como consecuencia de errores de diagnóstico del médico que hayan impedido a la madre de ejercitar la elección de interrumpir la gravidez, tiene derecho al resarcimiento del daño resultante por el peso de una vida discapacitada”. En breve, la Casación francesa considera al facultativo y el centro médico responsables por el hecho de haber impedido, con su conducta culpable, a la madre de optar sobre la muerte del concebido. Al fallo sigue una inmediata polémica en la doctrina francesa: sobre la base de consideraciones de orden más bien ético que jurídico, la solución adoptada es objeto de fuertes críticas por un sector de la doctrina que ve en ella la

noviembre del 2000, reconoció el derecho de un hijo de demandar, por las malformaciones ocasionadas bajo ciertas hipótesis de negligencia del ginecólogo en las pruebas realizadas durante la gestación (la madre contrajo rubeola durante el embarazo, cuyo diagnóstico se descartó en ese momento, enfermedad que afecta al feto denominándose rubeola congénita, con una afectación en el primer trimestre de entre el 80-100% de los casos con malformación auditiva, oftalmológica, neurológica y cardiaca, disminuyendo esta probabilidad de afectación al 50% a partir de la semana 16, y con valores mínimos en el último trimestre). La madre no abortó por un supuesto asesoramiento de su ginecólogo, dando como resultado un hijo afecto de esta patología grave. Posteriormente se expidió una ley que rechazó esta posibilidad de denuncia a partir de la cual, se estableció la premisa por la que nadie puede beneficiarse de un perjuicio que tenga origen en su nacimiento, lo que significa que nadie puede ser indemnizado por nacer, al margen de las circunstancias del mismo.⁵⁰ (Ley No.2002-2003 del 4 de marzo del 2002)

Sí el médico realiza un error diagnóstico y no detecta anomalías genéticas en el feto o embrión, sucede que los padres no reciben la información adecuada para la toma de decisiones sobre continuar con la gestación o interrumpirla (recordemos que el asesoramiento genético solo es un proceso de información). Entonces tenemos un recién nacido que porta una enfermedad grave. Penalmente el médico no tendrá represalias, pero en el contexto de responsabilidad civil sí, y aquí se describirían las demandas por parte de los padres hacia los profesionales sanitarios en su nombre propio (wrongful birth) o en el de su hijo por representación (wrongful life).

Hay bastante bibliografía al respecto de las negligencias médicas, pero nos queremos centrar en este trabajo en la responsabilidad de los padres que no se someten a test pertinentes para descartar enfermedades en su feto o que no se quieren realizar test

consagración de un real "deber" al aborto, fundado sobre el eugenismo y la eutanasia prenatal. El affaire Perruche se sellará, en definitiva, con la ley N° 303 de 4 marzo de 2002 (Loi relative aux droit de malades et à la qualité du système de santé), la cual prevé expresamente que: "Nul ne peut se prévaloir d'un préjudice du seul fait de sa naissance". Para un primer acercamiento al caso y sus múltiples alcances cfr.: François Chabas, Note a Cass., Ass. plén., 17 des novembre des 2000, dans La Semaine Juridique, ii, Paris, 2000, 10438, p. 2.309 et ss.; Muriel Fabre-Magnan, "Avortement et responsabilité médicale", dans RTD civ., N° 2, Paris, 2001, pp. 285-318; Basil Markesinis, "Réflexions d'un comparatiste anglais sue et à partir de l'arrêt Perruche", dans RTD civ., N° 1, Paris, 2001, pp. 77-102.

⁵⁰ ROMEO COLOMA, sostiene que se debe indemnizar la vida enferma, no la vida en sí misma. Ver Romeo Coloma A.M. "las acciones de wrongful birth y wrongful life en el ordenamiento jurídico español (especial referencia a la responsabilidad civil médica)", Revista Crítica de Derecho Inmobiliario, núm. 722, 2010, pp. 2559 – 2608, página 2570.

genéticos, abordando la responsabilidad que conlleva de cara a los hijos nacidos con patología y sus derechos, que desarrollaremos en siguiente apartado.

4. TOMA DE DECISIONES EN EL CONTEXTO DEL CONSEJO GENÉTICO. REFLEXIÓN ÉTICA SOBRE LA REPRODUCCIÓN.

El desarrollo de este trabajo nos ha llevado hasta este punto crucial sobre la toma de decisiones en el contexto del asesoramiento genético. Estudiar un tema de este tipo resulta abrumador dado que, continuamente se contraponen convicciones de autores que resultan antagónicas e intentar, en la medida de lo posible, llegar a un tipo de consenso o conclusión que aporte soluciones es muy complicado. En los apartados anteriores se ha realizado un desarrollo de la situación actual centrándonos en España, con unas pinceladas de la realidad en el mundo, con la intencionalidad de abordar la toma de decisión de los progenitores que saben o intuyen que son portadores de enfermedades de herencia genética en relación a su derecho reproductivo y la responsabilidad que este derecho conlleva para con su descendencia y la sociedad.

Tras la revisión a nivel legal podemos afirmar que el Estado garantiza la promoción de la salud reproductiva de los ciudadanos regulando las técnicas de reproducción asistida, la libertad sexual y reproductiva dentro del ámbito del libre desarrollo de la personalidad, y aporta los medios necesarios para el asesoramiento genético pero, no existe, ni creo que existirá en un futuro próximo, una regulación explícita del derecho fundamental de procreación, entendida como la prohibición de procrear, aunque tampoco es un tema que compete en este trabajo, pero que sería un tema interesante para tratar en futuros trabajos.

Se ha recalcado la importancia de someterse al asesoramiento genético para asegurar tanto el derecho de reproducción, dado que un desconocimiento puede llevar a una pareja a la decisión de no tener descendencia por miedo a la transmisión de una determinada enfermedad, como el medio para salvaguardar la salud de la propia descendencia. Como se ha expresado, el asesoramiento es una herramienta que no obliga a tomar ninguna decisión, pero siendo realistas, ayuda a evitar la transmisión de enfermedades a los hijos mediante una selección de embriones, práctica que entra en conflicto a veces con de las creencias religiosas. Las creencias y valores morales de cada persona son las que van a condicionar al final su deseo de realizarse o no un asesoramiento genético.

Desde mi opinión más humilde, el asesoramiento y el diagnóstico genético preimplantacional tiene una base razonable y compatible con los principios éticos de mínimos y máximos,⁵¹ primando el principio de beneficencia y justicia para la descendencia que tiene la posibilidad de poder disfrutar de una vida digna, libre de dependencia y enfermedad, porque no hay que olvidar que la existencia de enfermedades, con mayor o menor sintomatología y gravedad, obligan al individuo a requerir asistencia sanitaria de por vida, y en el peor de los casos, le abocan a una situación de dependencia privándole de una vida autónoma y con pleno uso de sus capacidades. Si existe la opción de elegir la salud, por responsabilidad humana y social, no se debería optar por la enfermedad.

Está claro que esta afirmación genera controversia. Las normas legales de nuestras sociedades, que se caracterizan por ser democráticas y pluralistas, deben respetar las diferentes opciones morales sin intentar imponer una en particular a los ciudadanos, y en eso estoy de acuerdo. El conflicto que existe con el uso, o más bien, con el no uso de los embriones no aptos para la reproducción, es la causa del problema ético que tienen las parejas que deciden no optar por el diagnóstico preimplantacional embrionario, ni someterse a un asesoramiento genético que condicione su deseo genésico al no querer optar por la primera opción de reproducción asistida. Se debería dar valor a los embriones y aportar soluciones legales y éticas a este asunto tan complicado. No obstante, no debemos perder la perspectiva de que tenemos los medios necesarios para poder evitar el sufrimiento que las enfermedades graves incurables con las técnicas que disponemos hoy en día provocan, y aunque no se debe obligar a nadie a acogerse a esta opción terapéutica si sus criterios morales no son afines o compatibles con la selección de embriones, debemos como sociedad tomar conciencia de la importancia de realizar un adecuado asesoramiento genético, para que sí, la persona porta una enfermedad hereditaria grave y no desea someterse por sus creencias a técnicas de reproducción, pueda tomar otras opciones para cubrir su deseo de formar una familia como puede ser la adopción, evitando la transmisión de patologías y alteraciones cromosómicas a su descendencia biológica.

También puede existir la posibilidad de inseminarse con embriones sobrantes de otras parejas que se han sometido a TRA, como un medio de “adopción”, para lo que

⁵¹ SOUTULLO, D. “Selección de embriones y principios de la bioética”, Revista de Derecho y Genoma Humano, nº 21, julio-diciembre 2004, pp. 185-198.

debería formarse un registro adecuado de las mismas, evitando de esta manera la posible endogamia desde el desconocimiento.

La idea del desarrollo de este trabajo surgió de un caso particular en mi asistencia práctica, una familia que con varios hijos afectados de un síndrome polimalformativo grave, decidieron seguir cumpliendo su deseo reproductivo sin someterse al asesoramiento genético ni pruebas de diagnóstico prenatal, con el resultado final de un nuevo hijo afecto del mismo síndrome que murió a los pocos días de vida. Como profesional este caso me afectó, y se me plantearon muchas dudas éticas al respecto del derecho de ese hijo y al no uso de los medios de diagnóstico genético.

He podido resolver algunas, pero se me han planteado algunas más en el camino. Alejándome del plano personal, revisé los derechos de las personas discapacitadas. Hubo un caso en EEUU en el 2002, el caso de Sharon Duchesneau y Candace McCullough, pareja de mujeres homosexuales, ambas con déficit auditivo severo, que decidieron inseminarse con el semen de un donante que acusaba la misma enfermedad que ellas. La justificación que dieron fue que “La gente sorda hace que la sociedad sea más diversa y, por tanto, más humana. Hemos elegido que nuestra descendencia sea sorda, igual podríamos haber elegido lo contrario. ¿Es bueno utilizar la ingeniería genética para acabar con características como la incapacidad de oír?”⁵² La cuestión fundamental es si los padres que deciden tener de manera voluntaria hijos afectados de patologías están vulnerando el derecho de sus hijos a una vida autónoma e independiente, su dignidad humana y su derecho de autodeterminación. Hay autores que abordan el proceso del wrongful life y wrongful birth desde la perspectiva de daño psicológico y económico que este proceso conlleva a los padres⁵³ como un daño indirecto o por rebote, lo que hemos podido objetivar en la jurisprudencia española, que ha intentado aportar una visión de los casos desde el daño por repercusión, que puede considerarse un perjuicio inferido a los progenitores, sin incurrir en la idea de que el perjuicio directo consiste en la vida “defectuosa” del hijo.

⁵² Ver artículo: https://elpais.com/diario/2002/04/09/sociedad/1018303205_850215.html

⁵³ Véase BARROS (2009), p. 345 y ELORRIAGA (1999), pp. 369-370. Como señala Elorriaga: "En rigor, estos sujetos no son víctimas inmediatas del hecho ilícito, ya que es de entera evidencia que el impacto esencial del sujeto lesivo recayó sobre el personalmente lesionado. Sin embargo, a pesar de no haber sido afectados en su persona física, es de entera evidencia que ellos sufren un perjuicio a consecuencia del siniestro, al verse alcanzados en sus sentimientos, en su subsistencia o en los gastos en que deban incurrir derivados de los daños de la víctima inicial". Incluyo esta reflexión del trabajo: Moncada Miranda, A. Aedo Barrena, C. Coleman Vega, L." Panorama comparado del wrongful life, wrongful birth y wrongful conception. Su posible aplicación en el Derecho chileno". Ius et Praxis vol.21 no.1 Talca 2015. *versión On-line* ISSN 0718-0012

Debemos ser conscientes de que, a pesar de que se ha generado una jurisprudencia legal en España en materia de infancia con la aprobación de la Convención de la ONU sobre los derechos del Niño de 1989, y también en materia de discapacidad, esta abundancia legislativa no se ha traducido en una mejora real para los derechos del niño con discapacidad en España.⁵⁴ Alonso Parreño, en su tesis doctoral sobre los derechos de los niños con discapacidad en España, aporta una visión muy interesante del panorama actual en nuestro país y su propuesta de suspender el aborto eugenésico por motivos discriminatorios en relación a la discapacidad, alegando que "para el Tribunal Constitucional, el aborto eugenésico sólo tiene justificación por la falta de ayudas por parte de la Administración a los niños con discapacidad [...] Por otra parte la ley actual posibilita la situación injusta consistente en que la familia que decide permitir el nacimiento de su hijo con discapacidad no tiene ayudas, mientras que aquella madre que alega que hubiera abortado de haber conocido la discapacidad, consigue importantes indemnizaciones al amparo de acciones de wrongful birth.

Como hemos podido ver a lo largo del trabajo, en Francia, a raíz del caso Perruche sobre wrongful life, no se ha prohibido el aborto eugenésico, legitimándolo como derecho de la salud sexual y reproductiva de la mujer, pero sí se han eliminado las acciones de wrongful life en el año 2002, generando en el año 2005 ayudas de compensación económicamente significativas, para todos los niños con discapacidad. Esta autora realiza una propuesta de "suprimir la indicación eugenésica del art. 417 bis del CP de 1973 y crear más prestaciones sociales para los niños con discapacidad y más apoyos para sus familias según se propone a lo largo de toda la tesis y en los aspectos sociales y económicos en el apartado 6.2.7 de la misma". La realidad es que la situación actual mundial por el coronavirus nos avoca a una crisis económica sin precedentes desde la primera guerra mundial, por lo que es de suponer que las ayudas sociales se vean afectadas por los recortes económicos. La ética y la moral no tienen que verse afectadas por las condiciones económicas, porque esa realidad nos puede llevar a tomar decisiones que se alejarían en demasía de la responsabilidad y la dignidad humana, como la historia nos ha mostrado. Por eso este trabajo aboga por la conciencia y la

⁵⁴ ALONSO PARREÑO, M.J. "Los derechos de los niños con discapacidad en España". Serie CERMI.es nº 38. ISBN: 978-84-96889-36-1. Revisión de las conclusiones de la tesis doctoral presentada en la Universidad Autónoma de Madrid, 25 de julio de 2007, extraída de la página web <https://www.downciclopedia.org/area-juridica-jurisprudencia/articulos-de-opinion-area-juridica/1206-los-derechos-del-nino-con-discapacidad-en-espana.html> como propuesta de ley ferenda.

responsabilidad que como personas y sociedad tenemos para con nuestros hijos. Las personas con discapacidad no son solo parte de nuestra sociedad, son sociedad en sí misma, minoritaria y vulnerable, con el mismo derecho a la vida que cualquier otra persona. La dimensión ética que encontramos en la discapacidad se basa en el principio bioético de justicia, en el que se hace una reivindicación sobre la igualdad. Una persona que sufre algún tipo de discapacidad sigue teniendo inherente en ella su dignidad humana y su derecho tener a una vida realizada y una autonomía. Queremos aportar con este trabajo opciones para que nuestra descendencia tenga la opción real de tener una vida plena libre de enfermedad, sin menospreciar la vida que existe con discapacidad.

Necesitamos generar entornos adecuados para que exista una verdadera conciencia de la realidad social. Es complicado poder realizar una adecuada toma de decisiones tras la realización de pruebas genéticas cuando lo aplicamos en el ámbito de la obstetricia y del inicio de la vida, dados los conflictos éticos que pueden surgir de los resultados. No obstante, el asesoramiento genético es necesario y es lo que defendemos en este trabajo. Tenemos los medios técnicos, que cada vez son más desarrollados para diagnosticar enfermedades discapacitantes evitables. Y me gustaría recalcar el concepto de evitables, dado que no significa que si porta una enfermedad discapacitante se tenga que considerar menos digna a la persona, pero si tenemos que tener una responsabilidad social, y si se están promoviendo políticas de derecho de salud para promover una sociedad que viva en mejores condiciones, como ciudadanos tenemos nuestra propia responsabilidad de asegurar un futuro sano para nuestra descendencia.

Se debe proponer el consejo genético cuando esté médicamente indicado para poder ofertarles opciones válidas, tomando en consideración sus valores y creencias. El derecho a una vida libre de enfermedad prima sobre el deseo genésico a cualquier precio.

Me parece interesante abordar los casos en los que se ha antepuesto el deseo genésico con consciente transmisión de enfermedad a la descendencia. La decisión de elegir que nuestra descendencia sea lo más sana posible entra dentro de nuestro raciocinio más aceptado a nivel social, pero ¿Qué ocurre cuando tenemos padres que, de manera voluntaria, deciden continuar una gestación en la que el feto es portador de una enfermedad potencialmente letal o que tienen hijos con patologías malformativas que los condenan a una vida de dependencia sin someterse a un asesoramiento genético?

¿Deberíamos prohibir las dos y atentar con los derechos fundamentales y las libertades de los progenitores o por el contrario se deberían velar por la dignidad

humana de la descendencia que no ha decidido de modus propio padecer esa enfermedad? Existe una controversia ética importante. Es raro encontrar en nuestro Servicio de Ginecología y Obstetricia casos de padres que deciden continuar su gestación ante la presencia de problema graves letales en sus fetos. Es común, sobre todo en el primer trimestre asistir a pérdidas gestacionales, la mayoría espontáneas y cuya causa se presupone que derivan de alteraciones cromosómicas importantes que provocan la finalización de la gestación.

¿Pero qué sucede con las gestantes que no desean realizarse las pruebas de cribado de alteraciones cromosómicas porque refieren querer tener a sus hijos de todas maneras? En este supuesto, tengo que hacer un llamamiento a la responsabilidad. Conocer la situación del feto, en términos de estado de salud, facilita la labor de los sanitarios que asisten tanto a la gestación y parto, como los neonatólogos que asisten al recién nacido, y si se conoce que el bebé está afectado de alguna patología, se puede preparar el nacimiento para asegurar una adecuada asistencia, incluso poder decidir el método para nacer (cesárea programada, por ejemplo) y asegurar una cama en la UCI neonatal adecuada.

Tenemos en nuestras manos una herramienta para empoderar a los individuos, que puedan elegir y responsabilizarse de la salud de las siguientes generaciones siendo capaces de eliminar enfermedades letales evitables como es la fibrosis quística

5. CONCLUSIONES

PRIMERA. En la actualidad se dispone de medios técnicos desarrollados para diagnosticar enfermedades discapacitantes evitables, siendo estas responsables de una importante repercusión en la distribución de los medios asistenciales, sociales y económicos del Sistema Sanitario. Como ciudadanos tenemos el derecho de nacer con todo el potencial que nos da la salud.

SEGUNDA. Medicina predictiva usa el asesoramiento genético como herramienta para dar una respuesta a la población que tiene enfermedades de herencia genética, con el fin de tomar decisiones autónomas e informadas que se dirigen a prevenir y/o tratar estas enfermedades, para alargar o retrasar su curso y aparición e inclusive, poder erradicarlas. No obstante, el acceso al asesoramiento genético incluido en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud no atiende a los principios de justicia distributiva real.

TERCERA. La estimación del grado de expresión de una enfermedad es un campo de la medicina en progreso, que nos da herramientas fundamentadas para asesorar de manera adecuada a los progenitores y que mejorará con los avances científico-técnicos. Se debe proponer el consejo genético cuando esté médicamente indicado para poder ofertarles opciones válidas, tomando en consideración sus valores y creencias, sin embargo, los principios y valores implicados son tan variables dependiendo dónde te sitúes que casi es imposible llegar a un consenso jurídico y ético.

CUARTA. Es de vital importancia que los profesionales sanitarios conozcan el estado de salud del feto en gestación para darle una asistencia conveniente que garantice su supervivencia y evite la obstinación terapéutica. Los profesionales sanitarios vemos asegurar la educación para la salud de las gestantes, de manera que se garantice un buen asesoramiento no directivo de las posibilidades de screening y diagnóstico de patologías.

QUINTA. El marco histórico del asesoramiento genético nos permite valorar el importante desarrollo cualitativo y cuantitativo en el mundo en general y en España en particular. No significa que se haya alcanzado un consenso ya que, con cada nueva aportación de la ciencia en este campo, se plantean nuevos retos jurídicos y conflictos éticos al respecto. Esto implica que existan unos criterios diferentes para su gestión clínica. La protección de los datos genéticos está ampliamente recogida en el ordenamiento jurídico.

SEXTA. El Estado debe asegurar servicios para la protección de la salud reproductiva atendiendo a principios éticos en el deseo genésico acordes con las políticas de Derecho de Salud Social. Cuando hablamos del derecho reproductivo en situaciones no ideales de salud podríamos presuponer que el interés del sujeto quedaría comprometido por derechos como la Salud Pública, pero no existe legislación específica.

SEPTIMA. Los diferentes puntos de vista éticos aportan convicciones antagónicas de difícil consenso que aporten una solución unánime e inequívoca. El asesoramiento y el diagnóstico genético preimplantacional tiene una base razonable y compatible con los principios éticos de mínimos y máximos, primando el principio de beneficencia y justicia para la descendencia que tiene la posibilidad de poder disfrutar de una vida digna, libre de dependencia y enfermedad, garantizándole autonomía y pleno uso de sus facultades. Si existe la opción de elegir la salud, por responsabilidad humana y social, no se debería optar por la enfermedad.

OCTAVA. Las distintas opciones morales de nuestra sociedad están reflejadas en las normas legales, democráticas y pluralistas. A la hora de formar una familia, esto permite la no obligatoriedad de acogerse a opciones terapéuticas si sus criterios morales no son afines o compatibles, pudiendo tomar diferentes opciones para cumplir su deseo (adopción, implantación de embriones o gametos donados...), la opción consciente e informada de no tener descendencia o en última instancia asumir la posibilidad de transmitir una enfermedad a la prole.

NOVENA. A pesar de que se ha generado una abundante legislación en materia de infancia y discapacidad, no se ha traducido en una mejora real de los derechos de estos niños.

DECIMA. La dimensión ética que encontramos en la discapacidad se basa en el principio bioético de justicia, en el que se hace una reivindicación sobre la igualdad. Una persona que sufre algún tipo de discapacidad sigue teniendo inherente en ella su dignidad humana y su derecho de tener a una vida realizada y autónoma. La descendencia ha de tener la opción real de disfrutar una vida plena libre de enfermedad, sin menospreciar a aquellos que viven con una diversidad funcional.

6. BIBLIORAFIA

- ALONSO PARREÑO, M.J. “Los derechos de los niños con discapacidad en España”. Serie CERMI.es nº 38. ISBN: 978-84-96889-36-1. Revisión de las conclusiones de la tesis doctoral presentada en la Universidad Autónoma de Madrid, 25 de julio de 2007.
- BELLVER V. «El consejo genético prenatal: entre el derecho y las buenas prácticas». En: Carlos M^a. Romeo Casabona (ed.), El consejo genético prenatal, Comares, Granada, 2013.
- BORRELL A, SABRIÁ J, FERRERI J, MARQUÉS B, BÁRCENAS C, RODRIGUEZ-REVERGA L, SOLER A. Protocolo: estudios genéticos en muestras fetales. Hospital Clínic, Hospital San Joan De Deu, Universidad de Barcelona. Actualización 2018.
- EMALDI CIRIÓN, A, “El consejo genético y sus implicaciones jurídicas”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 2001. ROMEO CASABONA, C.M. “Aspectos jurídicos del consejo genético”. En Romeo Casabona, Carlos María (ed.), “Biotecnología y derecho: perspectivas en el derecho comparado”. Fundación BBV, Bilbao- Granada, 1998.
- EMALDI CIRIÓN, A. “el diagnóstico preimplantatorio” Enciclopedia del Bioderecho y Bioética, Ed. Cátedra Interuniversitaria Fundación BBVA- Diputación Foral de Bizkaia de Derecho y Genoma Humano, Universidad de Deusto-Universidad del País Vasco/EHU. Editorial Comares, Granada (ISBN: 978-84-9836- 788-1) ,2011.
- EMALDI CIRIÓN, A. “El diagnóstico prenatal” enciclopedia del Bioderecho y Bioética, ed. cátedra interuniversitaria fundación BBVA- diputación foral de Bizkaia de derecho y genoma humano, universidad de Deusto- Universidad del País Vasco/EHU. Editorial Comares, Granada (ISBN: 978-84-9836- 788-1), 2011
- EMALDI CIRIÓN, A. “la responsabilidad jurídica derivada de diagnósticos genéticos erróneos”, Diario La Ley, núm. 5, 2001.
- EMALDI CIRIÓN, AITZIBER, “el consejo genético y sus implicaciones jurídicas”, fundación BBVA, Bilbao-Granada, 2001.
- EMALDI-CIRION, A. El consejo genético y la responsabilidad de los médicos que asesoran. Revista Chilena de Derecho, vol. 28 nº4, pp727-745 (2001), Sección Estudios.
- FEINHOLZ D. «Consejo genético», En Enciclopedia de Bioderecho y Bioética (Carlos María Romeo Casabona, Dir.). Cátedra de Derecho y Genoma Humano. Comares, Granada, I, 2011
- FORTUNY A, GÓMEZ ML, ORTEGA MD, MONTALVO J, VALERO J, TROYANO J, MERCÉ L, MARTÍNEZ O, LOZANO C. «Propuesta de screening combinado de cromosopatías en el primer trimestre de la gestación para todo el territorio nacional» En: Recomendaciones para la Organización de un Servicio de Ginecología y Obstetricia. SEGO, Madrid, 2005.
- FOX EJ, SALK JJ, LOEB LA. Exploring the implications of distinct mutational signatures and mutation rates in aging and cancer. Genome Med. 2016; 8(1):30.
- GREEN MJ, BOTKIN JR. “Genetic exceptionalism” in medicine: clarifying the differences between genetic and nongenetic tests. Ann Intern Med; 2003; 138: 571-575, 2003.
- Guía de Práctica Asistencial de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Cribado y diagnóstico precoz de anomalías congénitas (2007) S.E.G.O. «Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas». Diagn. Prenat. 24, 2013.
- Guía SEF-SEGO. Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional.
- Guía SEF-SEGO. Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional. Informe del Comité de Bioética de España sobre el consejo genético prenatal.
- LAPUNZINA P, NICOLÁS P, coords. Gestión de datos genómicos con finalidad clínica y de investigación. Madrid: Idemm farma, 2015.
- LERIDON H. “La sterilité: méthodes de mesure et modèles du demographe”. Les

- colloques de l'INRA. Facteurs de la fertilité humaine. 1981.
- LLÁCER J, BERNABÉU R. “Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional”. Guía de práctica clínica de la SEF y de la SEGO.
- LLÁCER J, BERNABÉU R. “Estudios genéticos en la disfunción reproductiva. Diagnóstico genético preimplantacional. Consejo preconcepcional”. Guía de práctica clínica de la SEF y de la SEGO.
- LORIMER S. “Cultural and Human Fertility”. UNESCO Publications. New York: Columbia University Press, 1954.
- Manual CTO de Enfermería (8ª ed.), tema 18 VV.AA. Madrid. CTO editoriales, 2018.
- MONCADA MIRANDA, A. AEDO BARRENA, C. COLEMAN VEGA, L.” Panorama comparado del wrongful life, wrongful birth y wrongful conception. Su posible aplicación en el Derecho chileno”. Ius et Praxis vol.21 no.1 Talca 2015. Versión On-line ISSN 0718-0012
- NICOLAS P, PAMPOLS T. Reglamento (UE) 2017/746 del Parlamento Europeo y el Consejo del 5 de abril de 2017 sobre los productos sanitarios para diagnóstico in vitro. Pruebas genéticas, crítica y comparación con la normativa española. En Mª Concepción Martín Arribas, coord. Libro de Ponencias y Comunicaciones del V Congreso ANCEI. Valencia y Madrid: Universidad de Valencia y ANCEI, 2018.
- NOVO VILLAVERDE FJ. “Genética Humana, conceptos mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la biomedicina”. Madrid. Pearson Prentice Hall, 2007.
- ROMEO CASABONA, CARLOS MARÍA, “Genética y derecho”, Astrea, Buenos Aires, 2003. pp. 141: Carlos María Romeo Casabona (ed.). “La eugenesia hoy”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1999.
- ROMEO CASABONA, CARLOS MARÍA. “Del Gen al Derecho”. Universidad ad Externado de Colombia, Bogotá. 1996; del mismo, "Las prácticas eugenésicas: nuevas perspectivas", en Carlos María Romeo Casabona (ed.), La eugenesia hoy, Cátedra de Derecho y Genoma Humano-Editorial Comares, Bilbao-Granada, 1999.
- ROMEO CASABONA, CM, “El derecho y la bioética ante los límites de la vida humana”, Centro de Estudios Ramón Areces, Madrid, 1994.
- ROMEO COLOMA, “las acciones de wrongful birth y wrongful life en el ordenamiento jurídico español (especial referencia a la responsabilidad civil médica)”, Revista Crítica de Derecho Inmobiliario, núm. 722, 2010, pp. 2559 – 2608.
- ROMEO MALANDA, S. La incidencia de la genética en el derecho (humano) al matrimonio, Revista Chilena de Derecho Vol. 28 nº4 (2001), SECCIÓN Estudios.
- S.E.G.O. «Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas». Diagn. Prenat. 24, 2013.
- S.E.G.O. «Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas». Diagn. Prenat. 24, 2013.
- SOUTULLO D. “La eugenesia. Desde Galton hasta hoy”. Talasa, Madrid. 1997.
- SOUTULLO, D. “Selección de embriones y principios de la bioética”, Revista de Derecho y Genoma Humano, nº 21, julio- diciembre 2004.
- SOUTULLO, DANIEL, “El concepto de eugenesia y su evolución”. En: Carlos María Romeo Casabona (ed.). “La eugenesia hoy”, Fundación BBV, Bilbao-Granada, 1999.
- VARGA, ANDREW C., “Problemas de bioética”, traducción de Guido Edgar Wenzel, Unisinos, São Leopoldo, 2005.
- VILLELA CORTÉS, F. LINERAS SALGADO, JE. “Eugenics. A historical analysis and a possible proposal”. Acta bioeth. vol.17 no.2 Santiago nov. 2011. Version online: ISSN 1726-569X. https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_serial&pid=1726-569X&lng=es&nrm=iso

FUENTES LEGALES

- Capítulo VII. Conferencia internacional sobre la población y el desarrollo. El Cairo (Egipto) del 5 al 13 de septiembre de 1994.
- Declaración Internacional de la UNESCO sobre los datos genéticos humanos de 16 de octubre de 2003. Artículos 4 y 11.
- Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos) (Texto pertinente a efectos del EEE) In force: This act has been changed. Current consolidated version: 04/05/2016.
- Constitución Española. Publicado en: «BOE» núm. 311, de 29/12/1978. Entrada en vigor: 29/12/1978. Departamento: Cortes Generales. Referencia BOE-A-1978-31229 .
- Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. Publicado en: «BOE» núm. 126, de 27/05/2006. Entrada en vigor: 28/05/2006. Departamento: Jefatura del Estado. Referencia: BOE-A-2006-9292.
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Publicado en: «BOE» núm. 159, de 04/07/2007. Entrada en vigor: 05/07/2007. Departamento: Jefatura del Estado. Referencia: BOE-A-2007-12945.
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Publicado en: «BOE» núm. 299, de 15/12/2006. Entrada en vigor: 01/01/2007. Departamento: Jefatura del Estado. Referencia: BOE-A-2006-21990.
- Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. Publicado en: «BOE» núm. 274, de 15/11/2002. Entrada en vigor: 16/05/2003. Departamento: Jefatura del Estado. Referencia: BOE-A-2002-22188.
- Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. Publicado en: «BOE» núm. 55, de 04/03/2010. Entrada en vigor: 05/07/2010. Departamento: Jefatura del Estado. Referencia BOE-A-2010-3514.
- Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. Ver texto consolidado. Publicado en: «BOE» núm. 294, de 6 de diciembre de 2018, páginas 119788 a 119857 (70 págs.). Sección: I. Disposiciones generales. Departamento: Jefatura del Estado. Referencia: BOE-A-2018-16673.
- Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Publicado en: «BOE» núm. 269, de 6 de noviembre de 2014, páginas 91369 a 91382 (14 págs.). Sección: I. Disposiciones generales. Departamento: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Referencia: BOE-A-2014-11444.

WEBGRAFÍA

- <http://assets.comitedebioetica.es/files/documentacion/consejo-genetico-prenatal.pdf>
- https://elpais.com/diario/2002/04/09/sociedad/1018303205_850215.html
- <https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/EstudiosGeneticosEnMuestrasFetales.pdf>
- www.serfertilidad.net.
- <http://seagen.org/asesor-genetico>
- http://s3-eu-west-amazonaws.com/contenidos.instituto-roche.es/pdf/2015/gen_data.pdf
- <https://www.downciclopedia.org/area-juridica-jurisprudencia/articulos-de-opinion-area-juridica/1206-los-derechos-del-nino-con-discapacidad-en-espana.html>