

TEST GENÉTICOS DIRECTOS AL CONSUMIDOR Y LÍMITES AL PRINCIPIO DE AUTONOMÍA

Federico de Montalvo Jääskeläinen

*Profesor propio adjunto de Derecho constitucional
Universidad Pontificia Comillas (ICADE)*

SUMARIO: 1. Delimitación del objeto de estudio; 2. Los DCT como expresión del empoderamiento de los ciudadanos en el ámbito de la salud; 3. Los DCT y la medicina como bien de consumo; 4. Los DCT como ejemplo de la globalización de los servicios sanitarios; 5. Validez y utilidad clínica de los test poligénicos; 6. Regulación de los DCT en el Derecho español; 7. Regulación de los DCT en el Derecho comparado; 8. Límites a la autonomía de voluntad y DCT; 9. El consejo genético como garantía de la autonomía; 10. Conclusiones.

RESUMEN

El avance de la genética en lo que se refiere a su aplicación práctica en el ámbito de la salud ha dado lugar a nuevas posibilidades en la lucha contra las enfermedades, sobre todo, desde la perspectiva del diagnóstico temprano o de su predicción. Tales nuevas posibilidades presentan muchos beneficios pero también provocan nuevos dilemas ético-legales. Entre éstos destacan los que se plantean respecto de los denominados test genéticos directos al consumidor que parecen promover un mayor empoderamiento de los ciudadanos en la información sobre su salud. Sin embargo, bajo dicho pretendido apoderamiento se esconden decisiones no realmente autónomas por la ausencia de información veraz sobre la validez y utilidad clínica de tales test.

PALABRAS CLAVE

Genética, Genómica, análisis genético, consejo genético, predicción de la enfermedad, principio de autonomía, consumo.

ABSTRACT

The progress of genetics in regard to their practical application in the field of health has given rise to new possibilities in the fight against disease, especially from the perspective of early diagnosis or prediction. Such new possibilities have many benefits but also pose new ethical and legal dilemmas. Among these are those that arise in respect of direct-to-consumers genetic test that seem to promote greater empowerment of citizens in health information. However, under such alleged seizure they not really hide autonomous decisions by the absence of reliable information on the validity and clinical utility of such tests.

KEYWORDS

Genetics, Genomics, genetic testing, genetic counseling, disease prediction, principle of autonomy, consumption.

1. DELIMITACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO

El rápido avance de la genética ha transformado la práctica clínica y nuestro propio concepto de lucha contra la enfermedad. Frente al esfuerzo por alcanzar técnicas que permitan el diagnóstico precoz de la enfermedad, la lucha se sitúa ahora también en la predicción de la misma, a lo que el proyecto Genoma Humano ha ayudado de manera sustantiva.

Una de las principales aplicaciones prácticas de dicho avance provocado por el hallazgo del Genoma Humano en el ámbito de la salud son los análisis o test genéticos. Estos constituyen ya uno de los instrumentos de que dispone la Medicina actual para luchar no sólo para la curación sino sobre todo para la prevención de la enfermedad. En ello ha incidido tanto la evidencia de que determinados genes quedan vinculados al desarrollo de la enfermedad, como el propio abaratamiento de los costes de dichos análisis.

El Proyecto Genoma Humano ha supuesto, entre otras cosas, pasar de una Medicina basada en la curación a una Medicina que avanza ya hacia la prevención a través de la predicción. Una vez que se alcanzó su fin primigenio, véase, mapear la composición genética humana, se inició al estudio de la función concreta que tiene en el organismo cada uno de los genes. Surge así el concepto de Medicina genómica en la que la información genómica se utiliza para determinar el riesgo y predisposición a la enfermedad y la selección y priorización de las opciones terapéuticas¹. Dicha Medicina puede recurrir a diferentes modalidades de test genéticos, y viniendo referido este trabajo específicamente a una de ellas, es importante aclarar cuál de ellos va a ser objeto de nuestro análisis.

El análisis genético puede ser definido como el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, para la identificación del estado de afectado o de no afectado; de portador de un defecto genético determinado o de variantes genéticas que puedan predisponer al desarrollo de una enfermedad específica². Normativamente, el análisis genético

ha sido definido por la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, en su artículo 3, como el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

Cuando se habla de test genéticos en el ámbito de la salud puede hablarse de diferentes modalidades en atención a los fines que persiguen, que vienen, además, a coincidir con los tres ejes fundamentales en los que se estructura la biomedicina en dicho ámbito: el preventivo, el diagnóstico y el terapéutico. Así, a grandes rasgos puede distinguirse entre tres grandes categorías: los test genéticos de diagnóstico, los cuales se realizan para diagnosticar una enfermedad genética y se llevan a cabo en el marco de una consulta médica y en atención a signos y síntomas que presenta el paciente; los test relativos al tratamiento, a través de los que se pretende adaptar el tratamiento a determinadas características del paciente, apareciendo ambos en ocasiones, aunque no necesariamente, interrelacionados; y los predictivos que a su vez pueden subdividirse en predictivos de una enfermedad específica, muy similares, como veremos, a los primeros, y los predictivos en relación a una serie de enfermedades, no sólo una específica, que habitualmente son las patologías más comunes (cáncer, enfermedades neurológicas, diabetes, soriasis, enfermedades cardiovasculares, etc). Esta segunda modalidad de test predictivos suele desarrollarse en un marco distinto a los otros, ya que son solicitados por el sujeto directamente y sin intervención de un profesional, y presentan dilemas ético-legales muy específicos y distintos de los que se plantean respecto de éstos.

En similares términos, el Consejo de Europa distingue entre análisis genéticos diagnósticos, en los que el propósito es diagnosticar una enfermedad en una persona que ya presenta los síntomas de la misma; test genéticos predictivos, los cuales se realizan en individuos que todavía no presentan síntomas de la enfermedad. Estos están dirigidos a la detección de cambios genéticos que sugieren un riesgo de desarrollar la enfermedad más adelante. La probabilidad puede variar sustancialmente de un test a otro. En algunos casos raros, el análisis genético daría una indicación de alta probabilidad de desarrollar la enfermedad más adelante (véase, el específico caso de la enfermedad de Huntington). Sin embargo, como señala el Consejo de Europa, en la mayoría de los

1 Vid. Cámara de los Lores, *Genomic Medicine*, Science and Technology Committee, Volume I, HL Paper No 107-I, julio 2009, p. 11. Puede accederse a dicho informe a través de la página web de la Cámara de los Lores, en <http://www.parliament.uk/hlscience/>.

2 BAIGET BASTÚS, M., "Análisis genéticos", en ROMEO CASABONA, C. (Dir.), *Enciclopedia de Bioderecho y Bioética*, Tomo I, Comares, Granada, 2011, p. 29.

casos el test solo facilita una indicación de un riesgo de desarrollar la enfermedad, pero no es un test predictivo preciso dado que los factores ambientales también juegan un papel importante. Estos test predictivos son conocidos como test de susceptibilidad genética.

Por último, estarían los análisis farmacogenéticos, que se realizan para conocer la sensibilidad de un individuo a una terapia específica. Por ejemplo, algunos individuos pueden necesitar una dosis mayor del medicamento, mientras que otros pueden tener reacciones adversas a ciertos medicamentos³.

Esta triple división aparece ya consagrada normativamente en nuestro ordenamiento jurídico; específicamente, en la ya citada Ley de Investigación biomédica, cuyo artículo 46 distingue entre los análisis genéticos de identificación del estado de afectado o de no afectado; de portador de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica de un individuo, o condicionar su respuesta a un tratamiento concreto.

El análisis predictivo puede ser bien monogénico (*single-gene disorder*) –mendeliano-, en los que se estudia la presencia de una mutación de un gen específico que determina necesariamente el padecimiento de una enfermedad (véase, el paradigmático caso de la enfermedad de Huntington u otras enfermedades de las denominadas comúnmente como enfermedades raras) o predispone notablemente a padecer una enfermedad (véase, el caso de los genes BRCA1 y BRCA 2 y el cáncer de mama), o poligénico –complejo-, en el que se analizan diferentes genes que se considera que son los que podrían indicar un riesgo especial y superior a la media de padecer una enfermedad, habitualmente, las cuatro principales, como el alzheimer, cáncer, enfermedades cardiovasculares y diabetes. En el primer caso, el de los test monogénicos, el análisis se realiza igualmente en el marco de una consulta médica y, habitualmente, en un paciente asintomático pero con un familiar afectado. La finalidad de éste suele ser la de poder predecir la aparición de la enfermedad a los efectos de adoptar medidas de diagnóstico o tratamiento precoz, todo ello, ante la aparición de un suceso que puede hacer sospechar que el paciente podrá desarrollar la enfermedad por razones de herencia genética.

3 Consejo de Europa, *Análisis genéticos por motivos de salud*, 2012, p. 6. Puede accederse a dicho documento a través de la página web, www.coe.int/bioethics.

El análisis multifactorial o poligénico no se realiza habitualmente en el marco de una consulta médica, sino que es solicitado directamente por el sujeto para conocer su predisposición a padecer diferentes enfermedades comunes⁴, sin que necesariamente exista un antecedente familiar ni signos o síntomas vinculados a una enfermedad. En el análisis poligénico se estudian diferentes genes que permitirían predecir enfermedades multifactoriales. Y es precisamente en este contexto en el que se desarrollan los test genéticos predictivos que se ofrecen directamente al consumidor (*direct-to-consumer tests*, en lengua inglesa, y de aquí en adelante usaremos el acrónimo, DCT, para referirnos a ellos). Como señala el Consejo de Europa, la mayoría de las compañías venden análisis genéticos que se supone estiman el riesgo de desarrollar determinadas enfermedades genéticas complejas⁵.

VAN HELLEMONDT y otros apuntan que, en materia de test genéticos, es importante distinguir entre test de diagnóstico pre-sintomático y test de susceptibilidad. Así, mientras los primeros pretenden determinar la presencia de una futura enfermedad monogénica, o lo que es lo mismo, una mutación que se vincula inevitablemente al desarrollo de una enfermedad en el futuro, el segundo pretende establecer cuál es el riesgo a partir de variantes genéticas múltiples. En este caso, el resultado positivo del test viene a significar tan sólo un mero riesgo estadístico, pero no un riesgo cierto de desarrollar una enfermedad, habitualmente común⁶.

Se trata de test que pretenden establecer la predisposición del consumidor a enfermedades comunes, siendo éstas las que habitualmente preocupan a la mayoría de los individuos.

Estos test predictivos, los DCT, presentan tres rasgos que los diferencian del resto de test genéticos:

La primera de estas características es el que los citados DCT son solicitados directamente por

4 Institute of Medicine and National Research Council of the National Academies, *Direct-to-consumer genetic testing*, The National Academies Press, Washington, DC, 2011, p. 19.

5 Consejo de Europa, *Análisis genéticos por motivos de salud*, 2012, p. 8. Puede accederse a dicho documento a través de la página web, www.coe.int/bioethics.

6 VAN HELLEMONDT, R., HENDRIKS, A. y BREUNING, M., “Which lessons can we learn from the European Union legal framework of medicines for the regulation of direct-to-consumer genetic test?”, *Revista Derecho y Genoma Humano*, núm. 36, año 2012, p. 104.

el sujeto, sin participación, intermediación ni tan siquiera asesoramiento previo por parte de un médico. Es el sujeto el que se dirige directamente al proveedor del servicio, normalmente a través de una página web en la que se ofrecen dichos servicios. Así, el consumidor, bien adquiere a través de una página web un kit para tomar la muestra (habitualmente de saliva), conservarla y enviarla a la empresa, o bien obtiene la misma en un establecimiento, normalmente, una farmacia. El cliente recibe los resultados del test bien por correo postal o por correo electrónico.

La relación entre el proveedor y el interesado en la realización del test genético es, pues, directa, sin participación ni intermediación de un médico. Cierto es que en ocasiones sí podrá darse la participación de un profesional sanitario, aunque ello ocurrirá a posteriori, es decir, una vez que se han recibido los resultados del test, bien a través de una consulta de consejo genético en la que se le explicarán tales resultados al sujeto, bien a través de una consulta ordinaria a la que acude al sujeto ante sus dificultades para interpretar los resultados o ante las inquietudes que le ha generado su personal interpretación de los mismos⁷.

Es también habitual que dichos test se soliciten al margen del padecimiento de una enfermedad por parte del sujeto. Éste viene a solicitarlos para satisfacer su mero deseo de conocer su predisposición a padecer una serie de enfermedades. Es extraño que dichos test se soliciten como segunda opinión, ya que en tales casos el sujeto estará ya previamente asesorado por un médico y es difícil que en el marco de una relación médico-paciente, aquél recomiende al sujeto realizar un DCT, dado el valor y utilidad clínica que presentan dichos test, como veremos más adelante.

Los DCT cubren un amplio espectro de enfermedades o, en similares términos, un estudio genético que va más allá de un mero factor monogénico, estudiándose varios factores genéticos (poligénico o multifactorial).

KISHORE considera que el término DCT hace referencia al método de marketing y distribución de los test genéticos, siendo el test en sí el mismo ya sea administrado directamente a través de la web o por prescripción médica, lo que haría poner en duda que la condición de test poligénico sea una de las cualidades que singularizan a los DCT, pudiendo venir referidos éstos tanto a los test monogénicos como poligénicos. Sin embargo, a continuación el mismo autor viene a admitir que las empresas que ofrecen dichos servicios se limitan a comercializar test poligénicos⁸.

Las tres notas características que identifican a los DCT son, en resumen, las de ausencia de un asesoramiento médico previo, la ausencia de una enfermedad diagnosticada que pueda aconsejar, desde la perspectiva de su utilidad clínica, el test y, por último, su carácter multifactorial y no monogénico. Estas tres características que suelen mostrar los DCT es importante tenerlas en cuenta a la hora de abordar los conflictos ético-legales a los que pueden dar lugar tal práctica, ya que singularizan a los DCT frente a otras modalidades de test, sobre todo, aquellos en los que el test genético es prescrito por un médico.

2. LOS DCT COMO EXPRESIÓN DEL EMPODERAMIENTO DE LOS CIUDADANOS EN EL ÁMBITO DE LA SALUD

Los DCT son una nueva realidad en el mercado, cuya demanda, no siendo muy significativa en la actualidad, parece que va en crecimiento continuo y que en el futuro puede representar un importante negocio para las empresas del sector.

Esta nueva realidad de los DCT parece responder a un fenómeno muy relevante en las últimas décadas. Así, actualmente, puede apreciarse, a diferencia de lo que ocurría años atrás, un mayor nivel de información y conocimiento por parte de los ciudadanos acerca de la salud y más concretamente sobre las enfermedades. La mayor información no sólo va referida a la enfermedad en sí misma, sino también a los servicios y prestaciones que parecen adecuados para mantenerla o, en el caso de la enfermedad, recuperarla. La información se considera una de las piezas claves de un nuevo sistema sanitario y ya no sólo desde

⁷ Una de las principales empresas que comercializa los DCT en Estados Unidos de América, Navigenics, ha modificado recientemente su modelo de negocio, a diferencia de la otra gran empresa, 23andMe. Así, Navigenics sólo ofrece DCT bajo supervisión médica, contando con cinco especialistas en plantilla para poder discutir los resultados del test con el consumidor. Vid. MINOR, J., *Informed consent in predictive genetic testing*, Springer, Suiza, 2015, p. 326.

⁸ KISHORE, D., "Test at your own risk: your genetic report card and the direct-to-consumer duty to secure informed consent", *Emory Law Journal*, vol. 59, año 2010, p. 1562.

la perspectiva de la teoría de la voluntariedad del tratamiento, de manera que el paciente deba estar adecuadamente informado para decidir con verdadera autonomía (la información es, en este caso, el presupuesto de la autorización o rechazo del tratamiento) sobre la propuesta o propuestas de tratamiento que le ofrece el médico. La información se convierte ahora en la herramienta principal de la prevención y lucha contra las enfermedades. La información garantiza que el paciente no sólo actúe para prevenir o diagnosticar en una fase inicial la enfermedad, al conocer sus riesgos particulares o los primeros síntomas, sino también permite que el paciente colabore de una manera más adecuada durante el tratamiento.

Tal eclosión de la información responde tanto a causas generales, ya que el ciudadano reivindica en nuestro actual modelo social estar permanente y suficientemente informado como exigencia ineludible para operar en el mercado de consumo, como a causas sanitarias específicas, ya que el cambio que el derecho de información como presupuesto de la autonomía de la voluntad ha provocado en la relación médico-paciente ha trascendido a dicha relación y alcanza otros contextos más allá de la consulta médica. La información no queda circunscrita ya al deber que recae sobre el médico sino que va más allá e involucra a las instituciones públicas y privadas. El paciente no exige estar informado en relación a las consecuencias y riesgos de un específico acto médico, sino en relación a todo lo que atañe a su salud, sufra o no una enfermedad. No podemos ya hablar de una información en relación al enfermo, sino a una información en relación a la enfermedad, la sufra o no el ciudadano. Se ha empoderado al paciente frente al médico y dicho empoderamiento ha trascendido a dicho binomio, alcanzando al mercado de distribución de bienes y servicios de salud.

En la propia 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 (en adelante, Ley de autonomía del paciente), se distingue entre información asistencial e información epidemiológica, viniendo referida esta última, en los términos que se expresa su artículo 6, al derecho de los ciudadanos a conocer los problemas sanitarios de la colectividad cuando impliquen un riesgo para la salud pública o para su salud individual, y el derecho a que esta información se difunda en términos verdaderos, comprensibles y adecuados para la protección de la salud, de acuerdo con lo establecido por la Ley.

3. LOS DCT Y LA MEDICINA COMO BIEN DE CONSUMO

Junto a dicho fenómeno que ha cambiado sustancialmente la relación médico-paciente e incluso la relación sistema sanitario-ciudadano, la aparición de los DCT también conecta con lo que se ha denominado “comercialización de la Medicina”. Si la sociedad actual destacada, principalmente en los países más avanzados económicamente, por promover el consumo de los ciudadanos como presunto incentivo del crecimiento económico, los servicios de salud no han quedado al margen de ello, considerándose ya en muchas ocasiones meros bienes de consumo, es decir, algo que se compra con dinero y que debe cumplir las expectativas de satisfacción o bienestar del cliente. Dicho fenómeno obedece también a la reciente posición de poder que ahora posee en ciudadano sobre las diferentes decisiones que puede adoptar en relación a la salud.

Se trata, en definitiva, de lo que algún autor ha denominado, traduciendo literalmente la expresión anglosajona, *consumerización*, como expresión de una mayor aproximación consumista a la asistencia sanitaria, en la que determinadas empresas ya no se dirigen al facultativo sino directamente al consumidor final⁹. Bajo el modelo basado en el consumidor (*consumer-based model*) el paciente se ve empoderado para obtener un test genético a pesar de que su médico pudiera considerar que es fútil o un mero derroche¹⁰.

Ambos fenómenos que se aprecian recientemente se encuentran interconectados de manera que la mayor información permite al paciente operar en el mercado de servicios de la salud autónomamente y, a la inversa, un mercado de servicios que se ofrece como un bien de consumo más provoca que el paciente busque estar más informado para poder operar en el mismo. En una conjunción de ambos fenómenos surgen los DCT una vez que el avance de la Genética y del Genoma Humano ha permitido ofrecerlos en el mercado a un precio competitivo y accesible para muchas de las economías familiares, sobre todo, si atendemos a las expectativas y fines que pretenden satisfacerse a través de dichos test.

9 ROMEO MALANDA, S., “Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídico en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación”, en ROMEO CASABONA, C.M. (Dir.), *Hacia una nueva medicina: consejo genético*, Comares, Granada, 2013, p. 156.

10 KISHORE, D., “Test at your own risk: ...”, *cit.*, pp. 1563 y 1564.

4. LOS DCT COMO EJEMPLO DE LA GLOBALIZACIÓN DE LOS SERVICIOS SANITARIOS

Los DCT son además un negocio que se desarrolla en un espacio que traspasa las fronteras de los Estados. Por ello, el tratamiento legal del problema en mera sede nacional es harto insuficiente. La prohibición de tal servicio o la exigencia de su prestación bajo determinadas condiciones o con el cumplimiento determinados requisitos en un determinado Estado no impide que el ciudadano, saltando las fronteras de su país, pueda acceder a los mismos a través de los servicios web y de mensajería y transporte de bienes.

Así pues, los DCT se muestran también como un ejemplo paradigmático de esta nueva realidad que es la sanidad globalizada en la que las normas nacionales se muestran harto insuficientes. De este modo, a la hora de resolver los dilemas ético-legales que puedan mostrar los DCT habrá de atender a este nuevo contexto, siendo plenamente conscientes de que una solución a nivel nacional puede perder inmediatamente toda su eficacia. En este nuevo escenario, los ciudadanos pueden acceder a dichos servicios más allá de las fronteras de su país e incumpliendo, sin consecuencia legal, los correspondientes requisitos o prohibiciones que hayan podido adoptarse a nivel nacional.

Recientemente se ha acuñado el término de *distance health* para hacer referencia a este nuevo marco de los servicios de salud¹¹ y que exige nuevas soluciones jurídicas distintas a las que tradicionalmente se han adoptado en un campo que se ha visto sustancialmente modificado.

5. VALIDEZ Y UTILIDAD CLÍNICA DE LOS TEST POLIGÉNICOS

Una de las notas que caracteriza a los DCT es que suelen ser multifactoriales, a diferencia de lo que ocurre con los test genéticos que se prescriben en el marco de una relación médico-paciente, los cuales suelen venir referidos al estudio de un gen concreto.

Al tratarse de test poligénicos la primera objeción que pudieran plantear son las de su validez y utilidad clínica. Sobre ambas hay dudas más que

razonables¹². La ciencia muestra que no detectan eficazmente la anomalía presuntamente asociada. Más aún, hay casos paradigmáticos en los que una persona ha enviado muestras a diferentes laboratorios, y no precisamente a los menos conocidos en los Estados Unidos de América, obteniendo resultados contradictorios¹³.

Además, los test multigénicos no establecen un diagnóstico, sino una mera predicción sobre el riesgo presuntamente cuantitativo de desarrollar una determinada enfermedad en el futuro, sin atender a otros factores que también pueden incidir notablemente en el desarrollo de la misma¹⁴. Además, no debemos olvidar que dicho riesgo de padecer la enfermedad se ha establecido en relación a un grupo de población, no siendo tan fácil de trasladar al ámbito individual. Lo que puede ser válido estadísticamente para una población de referencia no tiene por qué serlo individualmente¹⁵.

Incluso, aún admitiendo en mera hipótesis que dichos test fueran válidos o tuvieran al menos cierta sensibilidad analítica que permite sostener que el resultado del test será positivo cuando la variante genética esté presente en la muestra analizada, no por ello salvarían la objeción, relevante desde la perspectiva de la autonomía de la voluntad como veremos más adelante, de la utilidad clínica. Dichos test podrían ser válidos científicamente ya que lo que establecen de manera predictiva es veraz, pero el problema sustancial reside también en su utilidad. Pudiendo ser dichos test válidos en cuanto a sus resultados, es importante preguntarse también si son útiles desde la perspectiva de la prevención de las enfermedades ¿Tiene la información que trasladan al usuario verdadera (o, incluso, alguna) utilidad clínica?

Debe tenerse en cuenta que la práctica totalidad de los síndromes de predisposición genética en relación a diferentes enfermedades como el cáncer y que se conocen hasta la fecha, son procesos monogénicos

12 PRAY, L. (2008), "DCT Genetic testing: 23andme, DNA Direct and Genelex", *Nature Education* 1(1):22.

13 Véase, entre otros, el caso de Kira Peikoff que envió sus muestras a tres laboratorios obteniendo diferentes resultados. Vid. New York Times en su edición del 30 de diciembre de 2013.

14 Vid. Comité Ético de Alemania (*Deutscher Ethikrat*), *Informe sobre el futuro del diagnóstico genético: de la investigación a la aplicación clínica*, 30 de abril de 2013, p. 49. Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Comité, en <http://www.ethikrat.org/files/opinion-the-future-of-genetic-diagnosis.pdf>.

15 *Ibidem*, p. 52.

11 VAN HELLEMONDT, R., HENDRIKS, A. y BREUNING, M., "Which lessons can we learn from the European Union legal framework of medicines ...", *cit.*, p. 101.

—causados por la alteración de un único gen—, y por consiguiente se heredan siguiendo patrones mendelianos. Podría afirmarse, pues, que si bien la genómica ha avanzado notablemente en los últimos años, la evidencia científica acerca de la mayoría de variantes genéticas y del consiguiente riesgo de desarrollar una enfermedad es insuficiente en el momento actual. Puede llevar años e incluso décadas hasta que los hábitos de vida y las intervenciones médicas puedan ser responsable y eficazmente adaptadas a los perfiles genómicos individuales. Además, el exceso de riesgo de enfermedad asociada con muchas variantes genéticas incluido en los perfiles genómicos que son analizados por las empresas que ofrecen dichos servicios no han sido objeto de una investigación seria e independiente y resultan mínimos o poco significativos y como tal evidencia científica para la mayoría de asociaciones entre variantes genéticas y el riesgo de enfermedad es insuficiente para soportar aplicaciones útiles¹⁶.

La Sociedad Europea de Genética Humana en su Declaración sobre tales test (*Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes*) de 2010, establecía como primer requisito que han de cumplir el de la utilidad clínica (“*clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons*”)¹⁷, considerando que la mayoría de los que se venían ofreciendo en el mercado no lo eran (“*For many recently developed tests, evidence for clinical utility is not available*”)¹⁸.

Por tanto, dichos test carecen de validez y utilidad clínica al no estudiar un único gen de predisposición, sino varios presuntos condicionantes. Y además, suelen referirse a determinadas susceptibilidades o predicciones normalmente irrelevantes al no haber sido suficientemente acreditadas por varios motivos. En primer lugar, porque la determinación de la validez de muchos de estos análisis se ha llevado a cabo en grupos de población muy específicos, no pudiendo extrapolarse a otros grupos poblacionales (recuérdese que al comercializarse por internet pueden contar con compradores pertenecientes a diferentes

grupos étnicos). En segundo lugar, también se olvida que la predisposición que dichos test pueden establecer depende también, para el desarrollo efectivo de la enfermedad, de elementos muy variados como son los medioambientales¹⁹, los hábitos de vida o la alimentación²⁰. El desarrollo efectivo de la enfermedad depende a la postre de una interacción entre complejos factores genéticos y muchos otros elementos ajenos a la genética²¹.

El Consejo de Europa advierte de que muchos de los test genéticos que se venden de manera directa al consumidor no son considerados válidos por el sistema de salud. Esto significa que la calidad y utilidad de los mismos no ha sido probada. La mayoría de los resultados no son capaces de predecir si va a desarrollarse cierta enfermedad y como sería de severa. Como ya ha sido remarcado anteriormente, para la gran mayoría de las enfermedades los genes solo influyen parcialmente en el riesgo de padecer la enfermedad. Otros factores como la historia médica, el estilo de vida y el medioambiente también juegan un papel importante²².

6. REGULACIÓN DE LOS DCT EN EL DERECHO ESPAÑOL

La regulación de los test genéticos en general se recoge dentro de nuestro ordenamiento jurídico en la Ley de Investigación biomédica; concretamente, en su artículo 9 que bajo el título de límites de los análisis genéticos dispone, por lo que aquí interesa, que “3. *Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines*

16 JANSSENS, ACJW, GWINN, M. y BRADLEY, LA et al., “A critical appraisal of the scientific basis of commercial genomic profiles used to assess health risks and personalise health interventions”, *American Journal of Human Genetics*, núm. 82, año 2008, pp. 593–9.

17 Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics* (2010), p. 1.

18 *Ibidem*, p. 2.

19 ADAMS, J., “Obesity, epigenetics, and gene regulation”, *Nature Education*, 1(1):128. Vid, también, DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, F., “La necesaria integración de las políticas de protección del medio ambiente y de la salud pública ¿un logro conseguido con la Ley general de salud pública?”, *Revista Derecho y Salud*, vol. 22, Extraordinario XXI Congreso 2012, pp. 94 a 107.

20 DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, F., “Epidemia de la obesidad y sostenibilidad del sistema sanitario: las respuestas del derecho”, *Derecho y Salud*, vol. 24, núm. 2, julio-diciembre 2014, pp. 29 a 49.

21 Nuffield Council on Bioethics, *Medical profiling and online medicine: the ethics of ‘personalised healthcare’ in a consumer age*, octubre 2010, p. 144.

22 Consejo de Europa, *Análisis genéticos por motivos de salud*, 2012, p. 9. Puede accederse a dicho documento a través de la página web, www.coe.int/bioethics.

médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias inter-individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades”.

Puede verse como el propio legislador, consciente de la importancia que tales análisis presentan para el futuro de la lucha contra la enfermedad, tampoco olvida que tras los mismos pueden encerrarse también peligros y, por ello, su primera mención a los análisis genéticos, más allá de la definición contenida al inicio de la mencionada Ley, en su artículo 3, viene referida a los límites en la práctica de los mismos. En concreto se recogen tres límites o requisitos:

- 1.º El fin ha de ser médico (o de investigación aunque éste no es el caso que nos ocupa).
- 2.º Debe garantizarse el asesoramiento genético.
- 3.º Y debe estar indicada su prescripción.

En relación al primero de los requisitos, debe interpretarse como la exigencia de que el análisis genético sea prescrito por un facultativo y con el objetivo de diagnosticar o establecer la predicción a padecer una enfermedad, lo que exige que el análisis sea válido y útil clínicamente.

El segundo de los requisitos aparece desarrollado en el artículo 3 e) que establece que el consejo genético es 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. El siguiente artículo 55.2 añade que *“El profesional que realice o coordine el consejo genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados, relativos tanto a la trascendencia del diagnóstico genético resultante, como a las posibles alternativas por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquél”*.

Así pues, no se trata de un mero proceso de información sobre el resultado que se ha obtenido del análisis genético sino también de asesoramiento sobre las alternativas.

En relación al tercero, el artículo 46 de la misma Ley dispone que estará indicado el análisis genético cuando pretenda identificarse el estado de afectado o no afectado (análisis genético de diagnóstico), la condición de portador o no de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica (análisis genético de predicción monogénico) o condicionar la respuesta a un tratamiento concreto (análisis genético de tratamiento).

La Ley no recoge mención explícita alguna a los DCT de manera, sino que la citada regulación se refiere de una manera general a todos los test genéticos en el campo de la salud. Por ello, es importante plantearse cuál es el significado de este silencio del legislador. Atendidos los requisitos a los que se sujetan los test genéticos, puede perfectamente afirmarse que los DCT no podrían comercializarse en España salvo que su solicitud se efectúe bajo el asesoramiento de un médico y que tras su práctica el sujeto reciba consejo genético. Incluso, podría llegar a plantearse que en el hipotético caso de que la empresa proveedora del servicio garantizara el asesoramiento genético tampoco cabría legalmente dicho servicio ya que difícilmente superará los requisitos del fin e indicación médica, dado que, como hemos visto anteriormente, poco pueden aportar a la salud del solicitante una prueba cuya validez y, sobre todo, utilidad es prácticamente nula o, al menos, poco apreciables.

Algunos autores que también han abordado los dilemas ético-legales de los DCT, se han pronunciado en idénticos términos. Así, tanto ROMERO MALANDA²³ como ABELLÁN²⁴ consideran, viniendo nosotros a compartir el mismo criterio, que en nuestro ordenamiento jurídico no parece posible la realización de análisis genéticos por pura curiosidad acerca de los resultados, sino que se exige una indicación médica, debiendo, por tanto, realizarse éstos en el marco de una asistencia sanitaria. De este modo, el problema no estaría tanto en la falta de garantía del consejo genético, sino en el requisito del fin médico.

Como vamos a ver a continuación dicha conclusión que resulta de nuestra regulación de los análisis genéticos se recoge igualmente en las legislaciones de nuestro entorno.

23 ROMERO MALANDA, S., “Análisis genéticos directos al consumidor: ...”, *cit.*, p. 169.

24 ABELLÁN, F., “Los análisis genéticos dentro de la ley de investigación biomédica”, *Revista de la Escuela de Medicina Legal*, junio 2009, p. 29.

7. REGULACIÓN DE LOS DCT EN EL DERECHO COMPARADO

La mayoría de los Estados de la Unión Europea que han incorporado a su ordenamiento jurídico una regulación de los DCT o en los que sus Comités de Bioética u órganos similares se han pronunciado sobre dicha figura han optado por someter los análisis genéticos a la exigencia de prescripción médica y de consejo genético, de manera que aquellos serían contrarios al ordenamiento jurídico en la medida que no cumplen ambos o algunos de estos dos requisitos. Así, entre los modelos de Derecho comparado destaca Alemania que en abril de 2009 aprobó la Ley de Diagnóstico Genético que viene a establecer que los test genéticos predictivos sólo pueden prescribirse en el marco de una consulta médica, debiendo garantizarse el consejo genético por un profesional con cualificación y formación acreditada para suministrarlo²⁵. Dicho criterio ha sido igualmente sustentado por el Comité de Bioética de Alemania (*Deutscher Ethikrat*), en su Informe de 30 de abril de 2013, sobre el futuro del diagnóstico genético: de la investigación a la práctica clínica²⁶. El Comité considera, como ya hiciera la Ley de 2009, que los test genéticos relacionados con la salud solamente pueden ser prescritos por un médico especialista, debiendo garantizarse información específica y consejo genético. Sin embargo, del citado Informe también interesa destacar sus consideraciones sobre las dificultades de abordar normativamente los evidentes problemas ético-legales que plantean dichos test que se realizan al margen de la consulta médica al ofrecerse a través de la red. Por ello, el Comité recomienda a los poderes públicos adoptar medidas para promover la educación y protección de los consumidores, debiendo además avanzarse hacia una regulación conjunta en la Unión Europea²⁷.

En Francia, los test genéticos únicamente pueden realizarse en el marco de una consulta médica, conforme se deduce del Código de Salud Pública. Más recientemente, la Ley de Bioética aprobada el 7 de julio de 2011, Ley 2011-814, de 7 de julio, establece que los ciudadanos no pueden solicitar test genéticos

para ellos mismos o terceras personas, al margen de la condiciones establecidas en el Código de Salud Pública. Tal petición al margen de lo previsto normativamente es sancionable con una multa de 3.750 euros, conforme establece el artículo 226-28-1 del Código Penal²⁸.

En Portugal, la Ley 12/2005, de 26 de enero, de información genética personal e información de salud, regula los test genéticos. Sin embargo, no hace ninguna referencia a los DCT. La doctrina ha considerado que, pese a dicho silencio, y dado que Portugal ha ratificado el Convenio de Oviedo, los DCT no estarían permitidos si no sean con un propósito médico y no queda garantizado el consejo genético en los términos que exige el Convenio²⁹. Tal criterio se ha visto respaldado por el propio Comité de Bioética de Portugal (Consejo Nacional de Ética para las Ciencias de la Vida -*Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida*-) en un Informe de julio de 2008 (Informe sobre la comercialización directa de los test genéticos al público)³⁰. En dicho Informe, el Comité portugués establece tres criterios de interés:

En primer lugar, los test genéticos relacionados con la salud no pueden ser ofrecidos sin indicación médica y supervisión personalizada, atendiendo a los principios de beneficencia y no maleficencia.

En segundo lugar, el consejo genético debe ser siempre prestado, tanto previa como posteriormente a la realización de la prueba genética.

Por último, el Comité concluye que tales test no pueden ser comercializados directamente al público en atención a principios éticos fundamentales.

En el Reino Unido, la Cámara de los Lores en su Informe sobre Medicina genómica 2009 propuso la elaboración de un código de conducta por parte de las propias empresas que ofrecen los servicios de test genético, lo que se corresponde con lo que habitualmente se viene realizando en el Derecho británico en relación a la regulación de los diferentes sectores económicos y de negocio, respecto de los que se ha optado por la autorregulación frente a la regulación

25 BORRY, P., VAN HELLEMONT, RE, SPRUMONT, D. et al, "Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries", *European Journal of Human Genetics*, año 2012, vol. 20, p. 717.

26 Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Comité alemán, en www.ethikrat.org.

27 Vid. página 164 del citado Informe.

28 BORRY, P., VAN HELLEMONT, RE, SPRUMONT, D. et al, "Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries", *cit.*, p. 716.

29 BORRY, P., VAN HELLEMONT, RE, SPRUMONT, D. et al, "Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries", *cit.*, p. 718.

30 Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Consejo Nacional, en <http://www.cnecev.pt>.

estatal. Se trata de una tendencia normativa muy asentada en el Derecho británico, en la que se ha optado por rechazar la regulación estatutaria, apoyándose en cambio en la autorregulación de la industria. En todo caso, la Cámara de los Lores se muestra en su Informe preocupada por los nuevos dilemas que plantean dichos DCT y el impacto que puede tener en las personas.

Como podemos comprobar, la regulación de la mayoría de Estados de la Unión Europea que han abordado los dilemas que plantean los DCT han adoptado soluciones prácticamente idénticas a las que incorpora nuestra Ley de Investigación biomédica, exigiendo tanto que el análisis genético sea prescrito por un médico como que quede garantizado el consejo genético.

8. LÍMITES A LA AUTONOMÍA DE VOLUNTAD Y DCT

El debate acerca de los DCT se centra en torno a tres propuestas sobre cuál ha de ser el tratamiento que han de recibir por parte del Derecho: la de su prohibición, la de su sujeción a determinados requisitos o límites y, por último, la de su aceptación como una expresión más de la libertad de los usuarios en el mercado de la salud, siendo cualquier prohibición o, incluso, límite una mera expresión de un paternalismo ya superado hace años.

Sin embargo, más allá del principio de autonomía que es el que esgrime para ofrecer una solución liberalizadora, en el debate acerca de los DCT habrán también necesariamente de entrar en juego otros principios, tales como los de no maleficencia y de justicia, debiendo ser, en todo caso, la decisión que se ofrezca proporcional a los valores e intereses en juego. A este respecto, como expondremos a continuación, nuestra postura no promueve una prohibición absoluta de tales test, sino la sujeción de los mismos a unos límites, los cuales encontrarían justificación en diferentes motivos. Así, la solución que viene a deducirse de la Ley de Investigación biomédica se muestra como adecuada, pese a haber transcurrido casi una década desde que se aprobó y que el mercado de los DCT ha seguido avanzando y ampliándose, pero muestra un déficit importante derivado de la ausencia de fronteras en la comercialización de dichos servicios. La sujeción de los DCT a requisitos insalvables, como los que consagra la Ley (sobre todo, como hemos visto, el del fin médico), hace que los

mismos acaben ofreciéndose a espaldas de la Ley, sin que tampoco puedan implementarse medidas efectivas que eviten dicha realidad.

No creemos, por los motivos que vamos a exponer, que quepa liberalizar dicho servicio, ni tampoco prohibirlo, sino simplemente sujetar la posibilidad de ofrecerlo en nuestro mercado de servicios sanitarios a los requisitos de consejo genético tanto a la hora de solicitarlo como de obtener sus resultados e interpretarlos. Así, nuestra postura se mostraría más crítica con el requisito del fin médico, no porque no compartamos que racionalmente no parece sostenible que alguien venga a solicitar a cambio de precio un servicio que no va a aportarle prácticamente nada acerca de su salud, sino porque creemos que tal exigencia es la que a la postre provoca que nuestro ordenamiento fracase en su intento de resolver un problema. Si sujetamos los DCT al requisito ineludible del consejo genético es más probable que las empresas que los comercialicen acaben por implantar con carácter general dicho requisito. Si, además, añadimos, como hace la Ley de investigación biomédica, el requisito del fin médico, difícilmente puede admitirse la comercialización de los DCT en nuestro sistema jurídico, lo que no creemos que acabe con la demanda de tales servicios fuera de nuestras fronteras. El ciudadano creemos que tiene que ser libre de solicitar dichos servicios, pero ello no significa que el proveedor no haya de garantizar que cuente con información completa sobre lo que dicho servicio implica y sobre el verdadero significado de sus resultados.

Por tanto, creemos que debe permitirse la comercialización de los DCT pero sujetándola a la exigencia de información a través del asesoramiento y consejo genético. No se trata, por tanto, de que el test pueda pedirse bajo prescripción médica, lo que hace insalvable la ilegalidad del DCT en nuestro sistema, ya que difícilmente un facultativo va a aceptar prescribir un servicio que sabe que prácticamente no aporta nada a la salud del sujeto y que, más aún, puede dar lugar a falsas expectativas y temores, sino que el sujeto cuente con información suficiente para tomar la decisión con verdadera autonomía, aún cuando dicha decisión pueda mostrarse para nosotros como irracional.

En relación con tal información, creemos que todo el peso de la obligación no ha de recaer sólo en el proveedor, sino también en los poderes públicos y agentes sociales. Es importante que por parte de

todos ellos se promuevan campañas de información acerca de lo que suponen los DCT y acerca de su validez y utilidad clínica. No creemos que puedan prohibirse por el mero hecho de que dicha validez y utilidad sea muy escasa o incluso nula, porque ello llevaría a la prohibición de muchos servicios y bienes que también muestran dichas carencias, pero sí que el consumidor que accede a los mismos sea plenamente conocedor de qué suponen realmente, más allá de la publicidad e información que a través de la web u otro medio le ofrece quien tiene interés en su comercialización.

Nuestra postura no olvida que, como ya hemos ido exponiendo a lo largo de nuestro trabajo, los DCT presentan singularidades en cuanto a su abordaje normativo, ya que se desarrollan en un contexto internacional en el que los muros u obstáculos que pretendan promoverse a nivel estatal van a tener poco efecto, como viene demostrando la realidad. Ello, no obstante, no es óbice para que dicha regulación extrafronteriza puede ir conformándose a partir de un consenso sobre cuál ha de ser la solución legal que han de merecer tales servicios y para la conformación de tal consenso nos proponemos aportar nuestro análisis que trata de justificar la oportunidad ético-legal de sujetar los DCT al límite del consejo genético. Nuestra propuesta se centra en este apartado en exponer cuáles son las razones que permitirían orientar dicho acuerdo internacional de regulación de los DCT hacia un modelo de limitación del acceso por parte de los consumidores, bajo la exigencia del consejo genético, pero no hacia la prohibición a través del fin médico, como exige la Ley de investigación biomédica.

La primera pregunta que habría que formularse a la hora de analizar el debate acerca de los dilemas ético-legales que plantean los límites a la comercialización de los DCT es, como no puede ser de otro modo, qué derechos son ejercidos por el sujeto cuando solicita dichos test. Identificando los derechos en juego podrán analizarse de manera más precisa en qué medida los límites encuentran justificación. Tal determinación previa del derecho que se ejerce por quien solicita un DCT no supone que no haya que atender igualmente a los derechos que concurren desde la perspectiva del proveedor del servicio quien puede verse igualmente afectado en el desarrollo de su negocio por un determinado límite. Sin embargo, entendemos que la perspectiva de los derechos del solicitante es la que cobra especial relevancia a la hora de valorar en qué medida podrían verse limitarse tales servicios y no tanto la del proveedor de los

suministrador, cuya posición puede encontrar más fácilmente límites, al afectar la misma al derecho de ejercicio de una actividad económica y al derecho de propiedad. El derecho de propiedad y a la libertad de empresa que pueda invocar un proveedor frente a cualquier límite que pretenda imponerse a dichos servicios no poseerá la fuerza que posee el que los derechos en juego sean los de los usuarios de los servicios, sobre todo, cuando cualquier límite a la decisión de un sujeto (consumidor) de recurrir a dichos servicios podría perfectamente relacionarse con los derechos de los que es titular en el ámbito de la salud.

Desde la perspectiva del solicitante, entendemos que no resulta difícil apreciar, al menos, dos derechos en la solicitud por un sujeto de un DCT genético, sobre todo, si atendemos a los fines que habitualmente se persiguen con dicha solicitud: en primer lugar, puede perfectamente mantenerse que dicha solicitud encuentra encaje en el derecho a la salud (véase, artículo 25 de la Declaración Universal de Derechos Humanos y 43 de nuestra Constitución) en la medida que tales test genéticos se muestran como una de las ofertas de protección de la salud que surgen al amparo de los avances en el Genoma Humano. El derecho a la salud habilita al sujeto a adoptar todas aquellas decisiones y medidas que considere necesarias en protección de su estado de salud, siempre que dichas medidas no afecten a los derechos de terceros o a un interés general. Además, del derecho a la salud de que es titular el sujeto resulta también el derecho a la información sobre la salud que es un presupuesto para adoptar todas aquellas medidas que pueda considerar oportuno para proteger su salud. Este derecho a la información sobre la salud se consagra, entre otros textos, en el Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina, aprobado por el Comité de Ministros del Consejo de Europa en 1996 y abierto a la firma de los cuarenta y un Estados miembros el 4 de abril de 1997 en Oviedo (por ello, se le conoce con el nombre común de Convenio de Oviedo)³¹. Su artículo 10 dispone que “*Toda persona tendrá derecho a conocer toda información obtenida respecto a su salud*”. El mismo derecho se consagra en nuestra Ley de autonomía del paciente aunque de manera alguna confusa al incluirlo dentro de la información asistencial, tanto en su artículo 2.3 (“*El paciente o usuario tiene derecho a decidir libremente, después de recibir la información adecuada, entre las opciones clínicas disponibles*”) como en su artículo 4.1 (“*Los*

31 Puede accederse a una copia del mismo y de la memoria explicativa en la página web del Consejo de Europa, en www.coe.int.

pacientes tienen derecho a conocer, con motivo de cualquier actuación en el ámbito de su salud, toda la información disponible sobre la misma, salvando los supuestos exceptuados por la Ley”).)

Sin embargo, también es importante precisar que en el caso de los DCT y atendiendo a la evidencia y utilidad clínica de los mismos, no puede mantenerse que el derecho a solicitar dichos test genéticos conecte, más allá del derecho a la salud, con el derecho a la protección de la vida e integridad física y psíquica. Si los DCT fueran una verdadera herramienta de detección y tratamiento precoz de la enfermedad, atendida su validez científica y utilidad clínica, cualquier límite por parte de los poderes públicos a la decisión de un particular de recurrir a dichos servicios sería más difícil que superara los correspondientes principios y reglas de evaluación constitucional de los límites a los derechos y libertades.

En segundo lugar, tales solicitudes conectan también con el derecho al libre desarrollo de la personalidad (vid. artículo 3 y 6 de la Declaración Universal de Derechos Humanos y artículos 9 y 16 de nuestra Constitución), en la medida que una de las razones de las que trae causa la solicitud de dichos test genéticos estriba en los deseos del sujeto de poder adoptar decisiones sobre su futuro personal, familiar y profesional, atendiendo a su presunta predisposición a padecer determinadas enfermedades. De este modo, en la solicitud de dichos test genéticos podemos apreciar sin dificultad el ejercicio de un derecho que conectaría con el derecho a la salud, en el sentido del derecho a disponer de información que se considera necesaria sobre la salud, como con el derecho al libre desarrollo de la personalidad y a la libertad.

Siendo la solicitud de un DCT expresión de derechos del sujeto, toda limitación de los mismos ha de encontrar un fundamento suficiente, so pena de incurrir en una infracción de tales derechos.

Los límites pueden ser tanto intrínsecos como extrínsecos. En lo que se refiere a los primeros, el sujeto debe disponer de la información necesaria que le permita ejercer de una manera verdaderamente autónoma sus derechos. Si encontráramos vicio alguno en la voluntad del sujeto, podría afirmarse que su libertad no viene limitada por plantear un conflicto respecto de los derechos de terceros o respecto de un interés general, sino porque falta el mismo fundamento de la propia libertad. De este modo, es importante explorar la información que habitualmente suministran los proveedores de dichos servicios a los efectos de

valorar si el sujeto ejerce con pleno conocimiento su autonomía a la hora de solicitar un DCT y en su caso evaluar la conveniencia de proponer una regulación acerca de cuál es el mínimo de información que ha de facilitarse por la empresa proveedora. En cuanto a los límites extrínsecos, la libertad del sujeto puede verse limitada por entrar en conflicto con los derechos o intereses de terceros o por entrar en conflicto con el interés general.

En el ámbito de los DCT se plantean tanto problemas acerca de la información de la que disponen los sujetos que solicitan tales servicios como respecto de los derechos de terceros, fundamentalmente, familiares y del interés general en la medida que tal decisión puede tener un impacto en el propio sistema sanitario, pudiendo detraer recursos del mismo e incluso afectar al interés general en la sostenibilidad y reparto equitativo de los recursos sanitarios.

En lo que se refiere a los principios éticos que entrarían en juego, como ya hemos anticipado antes, puede apreciarse la concurrencia de tres principios, el de autonomía, el de no maleficencia y el de justicia. Desde la perspectiva del principio de autonomía, cualquier pretensión de limitar el acceso de los ciudadanos a los DCT debe atender, bien al propio interés del sujeto, bien al interés general, debiendo ser en todo caso una medida proporcional. Cualquier medida que limite injustificadamente la libertad del sujeto a la hora de solicitar un test genético puede ser perfectamente tildada de paternalista en la medida que persiga un bien para el propio sujeto. Sin embargo, la medida no puede ser considerada paternalista cuando su fundamento sea paliar la falta de información del sujeto acerca de las consecuencias de su decisión, ya que faltaría la voluntariedad de la decisión por ignorancia sobre las circunstancias en las que se adopta la misma según el canon aristotélico. Si bien muchas de las empresas que ofrecen dichos servicios destacan que tales test refuerzan no sólo el diagnóstico preventivo de las enfermedades sino también el libre desarrollo de la personalidad del sujeto en la medida que le permite planificar su futuro, conociendo su predisposición a padecer o no determinadas enfermedades, no informan con suficiente claridad de cuál es el verdadero valor diagnóstico y predictivo de los resultados de los test. La evidencia científica muestra que tales test, a través de los que se determina la predisposición a padecer una serie de enfermedades, suelen carecer de relevancia clínica al no analizarse dentro de un contexto de antecedentes familiares y de hábitos de vida.

Si bien es el principio de autonomía el principal principio ético que se invoca a favor de la no limitación del acceso a dichos servicios, puede también afirmarse que en muchos casos concretos no puede admitirse que el sujeto sea verdaderamente autónomo en la medida que las empresas que ofrecen tales servicios no explican de manera clara y adecuada cuál es el verdadero valor de diagnóstico predictivo de dichos test genéticos. Además, se ha apuntado también que la propia naturaleza y dificultades de interpretación de la predicción que puede establecerse a través de dichos test exige un nivel de preparación o educación en el sujeto no equiparable al de otros ámbitos de la salud en los que también despliega sus efectos la autonomía de voluntad³².

Por ello, en el marco que nos situamos también cobraría especial relevancia el principio de no maleficencia en la medida que pretende evitarse un daño no a quien es plenamente autónomo en sus decisiones, sino a quien se ve expuesto a sufrir dicho daño sin disponer de la necesaria información al respecto. Desde la perspectiva del principio de no maleficencia, se plantea que tales test no suponen ningún beneficio real para los sujetos, al carecer de evidencia científica desde lo que constituye la capacidad de organización del futuro personal, familiar y profesional de un sujeto.

Además, en relación con este mismo principio, se ha descrito con acierto que tales análisis provocan la aparición de un nuevo tipo de ciudadano, la *persona latentemente enferma* (*latently sick person*), lo que refleja muy bien el impacto maleficente que los mismos pueden tener, más aún si atendemos a que, como hemos descrito antes, no gozan precisamente de gran validez y utilidad clínica. En similares términos MINOR señala que a partir del desarrollo predictivo provocado por el Genoma Humano puede afirmarse ya que todos somos pacientes³³.

Respecto de la ausencia de una información verdadera que permita conformar una decisión verdaderamente autónoma, es interesante destacar lo que al respecto señala, entre otros, la Sociedad Europea de Genética Humana en su Declaración de 2010, en la que declara que, si bien la información que habrían de suministrar las empresas que los comercializan deber ser verdadera y comprensible, habitualmente suele ser más de naturaleza puramente comercial,

siendo su propósito la mera venta del producto y no que el comprador sea consciente de que cuáles son las consecuencias y riesgos de llevar a cabo el test³⁴.

Las dificultades de interpretación de tales resultados, al margen de un determinado contexto de antecedentes familiares y hábitos de vida, vienen a provocar en muchos casos daños que se evitarían con un asesoramiento tanto previo como posterior.

Por tanto, la solución a dicha falta de voluntariedad en la petición del sujeto no creemos que deba resolverse prohibiendo los DCT, sino permitiéndolos y garantizando al mismo tiempo una completa educación acerca de su validez y utilidad clínica y de los riesgos³⁵.

También la autonomía del sujeto podría verse limitada al ocasionar daños a terceros, en concreto, a los familiares que podrían ver afectado su derecho a no saber. El diagnóstico genético y la predisposición a desarrollar una enfermedad en el futuro son datos que pertenecen a la esfera de intimidad del interesado. Sin embargo, a diferencia de otros datos de salud aquéllos muestran también un posible impacto sobre los familiares. Se puede decir que no estamos ante datos personales, aunque vengan referidos a una persona en concreto (quien solicita el DCT), sino de datos familiares, ya que la alteración genética se comparte necesariamente con otros miembros de la familia. Por tanto, la decisión autónoma sí puede tener incidencia en terceros que no han participado ni han sido consultados acerca de la iniciativa del sujeto de solicitar el test.

El principio de justicia también podría cobrar especial relevancia en este ámbito, ya que la decisión del sujeto de solicitar un DCT no es absolutamente inocua para el entorno. Si ello es así, el interés colectivo podría actuar como un límite a la autonomía del sujeto en estos casos. Así, desde la perspectiva del principio de justicia, uno de los principales problemas que presentan dichos test es que no se trata de un decisión absolutamente inocua para el sistema público de salud, teniendo consecuencias única y exclusivamente en el ámbito de la medicina privada o mercado privado, en el marco de la cual se solicitan dichos DCT. A este respecto, se ha señalado que

34 Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics* (2010), p. 2.

35 Véase a este respecto la postura de Macario Alemany siguiendo la propuesta de Feinberg. Vid. ALEMANY, M., *El paternalismo jurídico*, Iustel, Madrid, 2006, p. 236.

32 MINOR, J., *Informed consent in predictive genetic testing*, Springer, Suiza, 2015, pp. 224 y 225.

33 *Ibidem*, p. 9.

tales test suelen tener un impacto en el sistema público en la medida que es muy frecuente que el sujeto, ante las dificultades para interpretar adecuadamente el resultado del test, más aún cuando no se garantiza el consejo genético por haberse pedido el test a cientos o miles de kilómetros de distancia como en la realidad ocurre en muchas ocasiones, acuda a los servicios públicos de salud para obtener respuesta a sus dudas. Ello provoca un coste que en ocasiones va más allá de la mera consulta médica, ya que da lugar también a la práctica de determinadas pruebas o de test monogénicos que no se llevarían a cabo de no existir el DCT.

En relación también con el principio de justicia, no debe olvidarse la importancia que en el ámbito de la salud cobran cada vez más las conductas de vida saludable como instrumento principal de lucha contra las enfermedades. A este respecto, surge un nuevo concepto que se traduce en un deber de autocuidado por parte del sujeto no sólo desde la perspectiva del interés del propio sujeto sino también como garantía de un adecuado reparto de los recursos sanitarios entre todos. El autocuidado no responde a una postura perfeccionista o paternalista, sino a las exigencias que se derivan de la sostenibilidad de los propios sistemas de salud. Es el principio de justicia el que vendría a demandar una responsabilidad por parte del sujeto en su cuidado y en la prevención de las enfermedades. Si dichos test no se prescriben dentro del marco de una relación médico-paciente en el que se evalúan los posibles beneficios y perjuicios de tal decisión, los resultados pueden actuar en contra del efectivo desarrollo por los individuos de conductas saludables de vida, ya sean tales resultados tanto favorables como desfavorables para sus intereses. El ciudadano, ante la presunta predisposición a padecer una enfermedad de la que es informado a través del DCT, considerará que cualquier medida encaminada hacia una conducta de vida más saludable carece de toda eficacia en su propósito de evitar una futura enfermedad, ya que la genética le marca ya como candidato a desarrollar dicha enfermedad.

Lo mismo ocurrirá con el sujeto respecto del que el resultado de DCT señala que no tiene predisposición genética alguna a padecer una enfermedad. En este caso, la noticia también desincentiva la conducta saludable dado que el ciudadano si carece del preciso asesoramiento e información se creará equivocadamente libre de enfermedades aún cuando sus conductas no sean saludables.

Puede mantenerse que la pretendida autonomía en la que se fundamenta la solicitud de un DCT como expresión del derecho a la salud y del derecho al libre desarrollo de la personalidad no parece ser tal en la medida que falta un verdadero conocimiento del valor clínico y predictivo de dichas pruebas y porque el sujeto desconoce los riesgos de tal solicitud. Por ello, si los presuntos límites al DCT se fundamentaran en tal ausencia de verdadera información, no podría afirmarse que estamos en presencia de un verdadero límite, sino, antes al contrario, en la ausencia del presupuesto necesario para el ejercicio de la autonomía en el ámbito de la salud que es la información adecuada y suficiente. Además, tanto el interés de terceros, especialmente, los familiares que han podido ejercer su derecho a no saber, como el interés colectivo que se expresa en la sostenibilidad de los recursos sanitarios, parece exigir que tales prestaciones de servicios sanitarios puedan encontrar límites.

En definitiva, cualquier pretensión normativa de limitar el acceso a los usuarios a dichos test no supone una infracción del principio de autonomía o, al menos, un límite que no encuentre justificación ético-legal, atendiendo a los principios que operan en tal contexto, singularmente, los principios de no maleficencia y justicia.

9. EL CONSEJO GENÉTICO COMO GARANTÍA DE LA AUTONOMÍA

Como acabamos de mantener, existen razones ético-legales que informan a favor de limitar el acceso a los DCT, viniendo expresado dicho límite en la exigencia legal de imponer el consejo genético, tanto antes como después de realizarse el test. La decisión del sujeto de solicitar un DCT no se muestra en la actualidad como una expresión de verdadera autonomía, al faltar el presupuesto de información suficiente. Tal falta de información sólo puede repararse a través de la exigencia de la información que va a poder ofrecerle quien cuenta con la cualificación y conocimientos necesarios. Incluso, aún admitiendo que el sujeto actúa con plena autonomía, su decisión puede tener impacto en terceros y en el interés general, de manera que el consejo genético podría actuar a este respecto como el instrumento que orientara la mejor solución tanto antes como una vez realizado el test.

La Sociedad Americana de Genética Humana (*American Society of Human Genetics*) define el consejo genético como el proceso de comunicación

por el se pretende dar a los individuos y las familias que tienen una enfermedad genética o que tienen un riesgo de tenerla.

Como ya vimos anteriormente, la Ley de investigación biomédica, establece en su artículo 3 e) que el consejo genético es 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 análisis³⁶. Añade el mismo precepto que dicho consejo tiene lugar tanto antes como después de una prueba genética.

Para el Comité de Bioética de España la garantía principal para que el asesoramiento genético pueda cumplir correctamente con la función esencial que le corresponde es que sea llevado a cabo por personal con formación y cualificación competente y suficiente en el ámbito de conocimientos a que viene referido, no sólo estrictamente clínicos, sino también psicológicos, éticos y sociales. En relación con el carácter multidisciplinar del consejo genético, la Sociedad Europea de Genética Humana en su Declaración sobre tales test (Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes) de 2010, considera que además del consejo genético apropiado para el tipo de test o enfermedad, debe garantizarse también para alguno de ellos una evaluación psicosocial y el seguimiento del sujeto (*“genetic counselling appropriate to the type of test and disease should be offered; and for some tests psychosocial evaluation and follow-up should be available”*)³⁷.

Como recuerda el mismo Comité, nuestro ordenamiento jurídico poco dispone al respecto, limitándose a señalar en el artículo 56 de la citada Ley de investigación biomédica que todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que

reglamentariamente se establezcan al efecto. Así pues, la Ley se limita a exigir, en términos amplios, que el personal que el consejo genético debe ser realizado por personal cualificado, lo que debe entenderse como una exigencia normativa de que profesional disponga de unos conocimientos que le hagan estar especialmente preparado para una tarea determinada.

En relación con todo ello, pueden destacarse las 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de las pruebas genéticas, contenidas en el documento aprobado por la Dirección General de Investigación de la Comisión Europea³⁸, en la que se recoge la necesidad de establecer programas educativos específicos y de intercambio de experiencias en el campo del consejo genético así como exigirse una cualificación estándar específica para quienes se dediquen al consejo genético sean o no especialistas clínicos. Del mismo modo, se apunta que es imprescindible disponer de medios para la formación y acreditación de los especialistas. Es, además, necesario establecer estándares generales para el desarrollo de los principios fundamentales del asesoramiento por los grupos médicos profesionales implicados.

El consejo genético constituye, en definitiva, la principal garantía de los sujetos en el ámbito que nos ocupa y, por ello, puede comprobarse cómo en todas las normas internacionales sobre los test genéticos aparece como un requisito ético-legal ineludible. Así, la UNESCO en su Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, de 16 de octubre de 2003, dispone en su artículo 11 que *“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, asesoramiento genético. El asesoramiento genético debería ser no directivo, estar adaptado a la cultura de que se trate y atender al interés superior de la persona interesada”*.

En términos idénticos, la OCDE señala que el consejo genético debe facilitarse tanto antes como después del test genético, debiendo ser éste adecuado a las características del test, incluyendo información

36 El Comité de Bioética de España considera preferible emplear la expresión asesoramiento genético, en atención que el término consejo puede tener un connotación directiva. Vid. Informe del Comité de Bioética de España de, sobre el consejo genético prenatal, p. 3. Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Comité, en www.comitedebioetica.es.

37 Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics* (2010), p. 1.

38 Eryl McNally (chair) and Anne Cambon-Thomsen (rapporteur). *25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing*. European Commission. Directorate-General for Research Directorate C – Science and Society. Unit C3 – Ethics and Science, Brussels, 2004.

sobre sus limitaciones, el daño potencial y la relevancia de los resultados para el sujeto y para su familia³⁹.

La Sociedad Europea de Genética Humana considera que el consejo genético es un proceso de comunicación que debe desarrollarse de manera personal y directa, sin que una página web pueda reemplazar dicho contacto personal⁴⁰. Sin embargo, en el estudio denominado *Genetics and Public Policy Center, Johns Hopkins University, Berman Institute of Bioethics, (GPPC releases updated list of DCT genetic testing companies)*, se indica que de las veinte compañías que comercializan actualmente los DCT en Estados Unidos sólo ocho ofrecen consejo genético, aunque cinco de ellas no incluyen en el precio del test dicho servicio, debiéndose pagar como un servicio diferente. Así pues, parece que lo habitual es ofrecer el servicio de test genético sin garantía del consejo genético posterior. Dicha cuestión se acrecienta en aquellos casos en los que el cliente se sitúa a cientos o miles de kilómetros de distancia del proveedor, lo que también es habitual.

En lo que a nuestro país se refiere, una mera búsqueda en la web nos permite localizar a la empresa Tellmegen que en relación al consejo genético señala, literalmente, en su web que “*Consejo genético. En su condición de cliente de tellmeGen, usted tendrá acceso a través de la web www.tellmegen.com (o cualquier otra habilitada al efecto por tellmeGen) a una interpretación de su análisis genético. No obstante, en caso de necesitar cualquier aclaración adicional o de tener cualquier duda o inquietud derivada de su análisis genético, podrá contactar con tellmeGen en la dirección de correo electrónico doctors@tellmegen.com donde personal especializado tratará de solventar sus cuestiones. En todo caso, como ya se ha indicado, la prestación del servicio por parte de tellmeGen no pretende ni puede sustituir la atención personalizada y particularizada de cualesquiera profesionales sanitarios*”. Como puede comprobarse la garantía del consejo genético es harto discutible que se esté cumpliendo en los términos que parecen exigidos por nuestra Ley de Investigación biomédica.

39 OECD, *Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing*, 2007, p. 13.

40 Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics* (2010), p. 2.

10. CONCLUSIONES

1.^a El principio de autonomía de voluntad no creemos que pueda servir de fundamento a una absoluta liberalización de los DCT y ello porque no concurren los presupuestos necesarios para considerar que la decisión de solicitar un DCT sea verdaderamente autónoma en el contexto actual de la información que se ofrece al usuario y de la validez y utilidad clínica de dichos

2.^a Aun admitiendo que dicha decisión pueda ser autónoma en determinados casos, tal decisión puede afectar a terceros, principalmente familiares, y también tiene un impacto en el interés colectivo que supone la sostenibilidad y distribución equitativa de los recursos sanitarios.

3.^a La pretensión de limitar tal práctica no debe desatender, sin embargo, el hecho de que toda propuesta que consista en una prohibición va a ser fácilmente incumplida al moverse dichos servicios de DCT en un marco de prestaciones internacionales.

4.^a Tales dificultades y el hecho de que los DCT se soliciten en un marco de servicios de la salud globalizados, tampoco ha de impedir que se promuevan y exijan prácticas que respondan a unos requisitos ético-legales, destacando entre estos el del consejo genético a través del cual el sujeto será suficientemente informado acerca del valor y utilidad clínica de los resultados del test.

5.^a La solución parece pasar, no por la prohibición de tales prácticas, sino por la de sujetar las mismas a determinados requisitos que garanticen que el uso que se hace de las mismas no supone un daño para el sujeto o para terceros.

6.^a Cobra igualmente especial relevancia el papel que en este ámbito han de jugar tanto los poderes públicos como la sociedad civil, siendo oportuno que puedan promoverse campañas que permitan informar a los ciudadanos, sobre la base de evidencias científicas, del valor y utilidad actual de los DCT.

7.^a Es importante promover que por parte de los Estados y los organismos internacionales se evalúen cuáles son las evidencias científicas e interés clínico y predictivo de dichos DCT, y no sólo en lo que se refiere a su validez clínica, sino también en cuanto a su utilidad clínica.

8.^a Los Estados deberían regular los requisitos acerca de la información que debe facilitarse a los posibles usuarios de dichos servicios de manera que pueda garantizarse una verdadera autonomía de los sujetos en el acceso a dichos servicios.