

# GENÉTICA Y DERECHO. LA MEDICINA GENÓMICA EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD (\*)

JUAN ALEJANDRO MARTÍNEZ NAVARRO

**SUMARIO:** I. INTRODUCCIÓN. LOS CONFLICTOS JURÍDICOS Y ÉTICOS VINCULADOS A LA MEDICINA GENÉTICA.– II. LOS DATOS GENÉTICOS. DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS: 1. Naturaleza jurídica. 2. Grupo normativo regulador: A) Los datos genéticos en el ámbito internacional. B) Los datos genéticos en la Unión Europea. C) Los datos genéticos en España.– III. LA PROTECCIÓN DE LOS DATOS GENÉTICOS: 1. Los biobancos: definición, tipos y funciones. 2. La protección de los datos en los biobancos: A) Almacenamiento y conservación de los datos. B) Los Comités Científicos y de Ética.– IV. LA MEDICINA GENÉTICA EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD ESPAÑOL. LOS DERECHOS DEL PACIENTE: 1. Derecho al consejo genético y las pruebas predictivas: A) La definición de consejo genético. B) El derecho al consejo genético y las pruebas diagnósticas, predictivas o con fines terapéuticos. C) La importancia de la medicina predictiva y la necesidad de garantizar el derecho al consejo genético. D) El consejo genético en el Sistema Nacional de Salud. 2. El derecho a la medicina personalizada: A) El fenómeno de la medicina personalizada. B) La medicina personalizada en los sistemas públicos de salud. C) Los retos que plantea la medicina personalizada: a) El coste de implantación. b) Un acceso igualitario. 3. El derecho a la edición genética reproductiva: A) Marco normativo regulador: a) La edición genética en el ámbito internacional. b) La edición genética en los Estados Unidos. c) La edición genética en la Unión Europea. d) La edición genética en España. B) El debate jurídico que plantea la edición genética. C) La edición genética y su integración en el SNS.– V. A MODO DE CONCLUSIÓN.– VI. BIBLIOGRAFÍA.

**RESUMEN:** La medicina genética o genómica es una realidad, su integración en nuestra sociedad y en los sistemas de salud es imparable. Las posibilidades que ofrece esta tecnología para el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades son inauditas e incalculables. No obstante, el desarrollo de esta técnica supone también hacer frente a importantes cuestiones, algunas de ellas apremiantes para el Derecho. Al respecto en este trabajo se tratará la protección, almacenamiento y tratamiento de los datos genéticos, especialmente a través de los biobancos; así como la implicación de la medicina genética en los derechos del paciente (derecho al consejo genético y a las pruebas predictivas, y el derecho a la medicina personalizada).

---

(\*) Trabajo recibido en esta REVISTA el 16 de noviembre de 2019 y evaluado favorablemente para su publicación el 30 de diciembre de 2019.

*Palabras clave:* medicina genética; Sistema Nacional de Salud; datos genéticos; biobancos; derechos del paciente.

*ABSTRACT: Genetic or genomic medicine is a reality, its integration into our society and health systems is unstoppable. The possibilities offered by this technology for the diagnosis and treatment of diseases are unprecedented and incalculable. However, the development of this technique also involves addressing important issues, some of them pressing for the Law. In this regard, the protection, storage and treatment of genetic data will be discussed, especially through biobanks; as well as the involvement of genetic medicine in the rights of the patient (right to genetic counseling and predictive tests, and the right to personalized medicine).*

*Key words:* genetic medicine; National system of health; genetic data; biobanks; patient rights.

## **I. INTRODUCCIÓN. LOS CONFLICTOS JURÍDICOS Y ÉTICOS VINCULADOS A LA MEDICINA GENÉTICA**

La medicina genética o genómica ha evolucionado a un ritmo vertiginoso durante las últimas décadas. El descubrimiento del mapa del genoma humano, que se inició en el año 1990 y fue completado en el año 2003, supuso el inicio de un asombroso desarrollo de nuevas técnicas y mecanismos cuya finalidad ha sido conservar, informar o alterar los datos genéticos humanos (1).

Todo este desarrollo ligado a la gran relevancia que presenta la medicina genética no está exento de importantes retos que se extienden más allá de lo científico, y que requieren la necesaria intervención del Derecho. Los principales desafíos ya fueron detectados y expuestos durante los primeros años del proyecto Genoma Humano (2), siendo los siguientes: la autonomía del individuo, la privacidad de los datos genéticos, la equidad en el acceso y la dignidad (3).

La autonomía y la privacidad quedan vinculadas al conocimiento y disposición que posean los usuarios y pacientes. La autonomía supone principalmente la capacidad de controlar la información. En la obtención y manejo de esta

---

(1) L. FEITO GRANDE, 2014: 114. En palabras de FEITO GRANDE, «si la investigación genética inicialmente trataba de explicar la herencia y las causas genéticas de las enfermedades y los rasgos, el enfoque genómico actual plantea un enfoque hacia los sistemas complejos, centrandó su atención en la interacción entre la predisposición genética y los factores ambientales, utilizando biomarcadores para identificar y guiar las terapias. La medicina personalizada que ahora se está desarrollando es, por tanto, una nueva aproximación para clasificar, comprender, tratar y prevenir la enfermedad, basada en datos e información sobre diferencias individuales biológicas y ambientales».

(2) B. M. KNOPPERS y R. CHADWICK, 1994: 2035 y ss.

(3) L. FEITO GRANDE, 2014: 115.

información surgen numerosas complicaciones relacionadas con la privacidad y confidencialidad (4). Esto ha requerido un complejo sistema desarrollado a lo largo de los últimos años destinado a recolectar, almacenar y distribuir los datos genéticos (5).

El acceso equitativo a la investigación genética y sus beneficios es otro de los grandes retos que plantea este campo. Se trata de una cuestión de igualdad de derechos. Al respecto la Administración Pública tiene la obligación de evitar la desigualdad y la discriminación especialmente de los sectores más vulnerables, bien por falta de capacidad económica, bien por mayores necesidades médicas como pueden ser enfermos crónicos, incapaces, tercera edad, etc.

Finalmente, destacando sobre todos surge la cuestión de la dignidad humana. La dignidad es «un *minimum* invulnerable que todo estatuto jurídico debe asegurar de modo que, sean unas u otras las limitaciones que se impongan en el disfrute de derechos individuales, no conlleven menosprecio para la estima que, en cuanto ser humano, merece la pena» (STC 120/1990, FJ 4º). Su esencia de valor inspirador del resto de derechos, lo sitúan, en mi opinión, fuera de cualquier agrupación de éstos, y a la vez formando parte de cada uno. Nos encontramos pues ante el principio jurídico más básico, aquel que le da fundamento al resto de derechos.

No obstante, en la actualidad, la medicina genética plantea otros muchos retos especialmente en lo relativo a los derechos del paciente. El desarrollo de este campo, la diversidad de técnicas perfeccionadas y el abaratamiento de las mismas están provocando su inclusión en los servicios de salud públicos. Cada vez más, los usuarios de estos sistemas son conscientes de los numerosos beneficios del campo de la genética y demandan su integración plena en el sistema público. Por consiguiente, cabe plantear si algunas de las aplicaciones relacionadas con la medicina genética pueden ser consideradas o no como derechos del paciente, al respecto hago referencia a la medicina personalizada, el consejo genético y las pruebas predictivas, o la edición genética.

## II. LOS DATOS GENÉTICOS. DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS

Los datos genéticos son *«todos los datos, cualquiera que sea su clase, relativos a las características hereditarias de un individuo o al patrón here-*

---

(4) A. PALOMAR OLMEDA, 2018: 255 y ss.

(5) J. F. PÉREZ GÁLVEZ, 2019: 22 y ss. Como acertadamente expone PÉREZ GÁLVEZ, es imprescindible evitar el monopolio de los intereses comerciales que hagan un uso discriminatorio o abusivo de las tecnologías que se desarrollan. Por ello, es conveniente conocer cómo la medicina genética y en particular los datos genéticos afectan a la autonomía y la privacidad de los pacientes.

*ditario de tales características dentro de un grupo de individuos emparentados» [Recomendación R (97) 5 del Consejo de Europa]. En esta misma línea, podemos considerar los datos genéticos como aquellos datos «relativos a las características hereditarias de una persona o de varias personas de la misma familia» (6).*

En palabras de ROMEO CASABONA (7), los datos genéticos, o material genético, son «todos los factores hereditarios de la persona contenidos en los cromosomas, entendiendo que todas las células de dicho organismo contienen tal información genética». Por consiguiente, el material genético expone información «sobre cada individuo, sobre su familia biológica y sobre la especie a la que pertenece».

El 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, define datos genéticos como «los datos personales relacionados con características genéticas, heredadas o adquiridas, de una persona física, provenientes del análisis de una muestra biológica de la persona física en cuestión, en particular a través de un análisis cromosómico, un análisis del ácido desoxirribonucleico (ADN) o del ácido ribonucleico (ARN), o del análisis de cualquier otro elemento que permita obtener información equivalente (Considerando 34)». Los datos genéticos deben proporcionar «una información única sobre la fisiología o la salud de esa persona, obtenidos en particular del análisis de una muestra biológica de tal persona (art. 4.13)».

Finalmente, cabe destacar, con un tono más técnico, la definición aportada por la UNESCO, quien define el dato genético como «la información sobre las características hereditarias de las personas, obtenida por análisis de ácidos nucleicos u otros análisis científicos» (8).

¿Qué hace que los datos genéticos sean tan relevantes? Estos datos son inmodificables y poseen características propias que los hacen únicos, especialmente en el ámbito de la salud. Los datos genéticos se entienden como datos sanitarios cuando tienen la potencialidad de manifestar información sobre el estado de salud presente o futuro; no, en cambio, cuando su recogida y tratamiento se orientan a otra finalidad (9).

---

(6) Vide Ley luxemburguesa de 2 de agosto de 2002 relativa a la protección de las personas con respecto al tratamiento de datos de carácter personal, artículo 2.g).

(7) C. M. ROMEO CASABONA, 2002: 4.

(8) Vide UNESCO, *Declaración Internacional sobre los datos Genéticos Humanos*, 2003.

(9) A. CORDIANO, 2014: 174.

## 1. Naturaleza jurídica

Lo conveniente es discernir qué son los datos genéticos para el Derecho. En primer lugar, los datos genéticos son considerados como datos personales. Como tales, en el ordenamiento de la Unión Europea quedan regulados por el 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 (RGPD), y definidos como *«toda información sobre una persona física identificada o identificable (“el interesado”); se considerará persona física identificable toda persona cuya identidad pueda determinarse, directa o indirectamente, en particular mediante un identificador, como por ejemplo un nombre, un número de identificación, datos de localización, un identificador en línea o uno o varios elementos propios de la identidad física, fisiológica, genética, psíquica, económica, cultural o social de dicha persona»* [RGPD, art. 4.1)].

En el ordenamiento nacional español, la protección de los datos personales está vinculada al derecho fundamental a la intimidad personal y familiar (Constitución Española, art. 18.1). Como desarrollo de este derecho fundamental, y de acuerdo a las exigencias del RGPD, los datos personales quedan bajo la tutela de la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales.

En un segundo plano, los datos genéticos, como parte integrante de los datos sobre salud, son incluidos dentro de los datos especialmente sensibles, como *«aquellos que tienen una especial incidencia en la vida privada, en el ejercicio de las libertades o riesgos para prácticas discriminatorias»*.

El RGPD considera como datos especialmente sensibles aquellos que *«revelen el origen étnico o racial, las opiniones políticas, las convicciones religiosas o filosóficas, o la afiliación sindical, y el tratamiento de datos genéticos, datos biométricos dirigidos a identificar de manera unívoca a una persona física, datos relativos a la salud o datos relativos a la vida sexual o la orientación sexual de una persona física»* (art. 9.1). Al respecto, los datos genéticos tienen la capacidad de reflejar no sólo la salud actual del sujeto, sino también información pasada y futura, física y hasta psicológica. Por ello, es razonable pensar que los datos genéticos son especialmente sensibles en un grado mayor incluso que el resto de datos sobre salud (10).

Como datos personales especialmente sensibles ven limitado su uso a la obtención del consentimiento del sujeto fuente.

---

(10) Á. A. GUERRERO M., 2008: 226.

## 2. Grupo normativo regulador

### A) Los datos genéticos en el ámbito internacional

La primera referencia significativa la encontramos en el Código de la Organización Internacional del Trabajo sobre protección de datos personales de laboratorio (1996), que en su artículo 6.12 prohíbe la indagación genética sobre los trabajadores, salvo que expresamente se autorice por Ley (11).

La UNESCO ha sido el organismo internacional más productivo en materia de datos genéticos. Emitió la primera Declaración Universal Sobre El Genoma Humano y los Derechos Humanos el 11 de noviembre de 1997, calificando al genoma humano como «*patrimonio de la humanidad*» (art. 1), prohibiendo cualquier discriminación por motivos genéticos (art. 2).

En la segunda Declaración Internacional Sobre Datos Genéticos Humanos, de 16 de octubre de 2003, se reconoce el derecho a ser o no informado de los resultados de los exámenes genéticos y sus consecuencias (art. 10). En la Declaración Universal sobre Bioética y Derecho Humanos, de 19 de octubre de 2005, garantiza el derecho a que toda intervención médica o investigación científica deba ser llevada a cabo bajo consentimiento libre, expreso e informado (art. 6) (12).

Finalmente, cabe destacar los documentos desarrollados por la OECD (Organisation for Economic Co-operation and Development) denominados *Best Practice Guidelines for Biological Resource Centres*, que establecen métodos de actuación para biobancos, indicando formas operativas para acceder, recoger y almacenar material (13).

### B) Los datos genéticos en la Unión Europea

Siguiendo un nivel jerárquico, podemos identificar las siguientes disposiciones en relación con los datos genéticos:

---

(11) El Consejo de Europa, en la Convención sobre los Derechos del Hombre y sobre la Biomedicina, firmada en Oviedo el 4 de abril de 1997, en el artículo 11 prohibió cualquier forma de discriminación a personas por razón de su patrimonio genético. Además, limitó las pruebas genéticas predictivas a fines exclusivamente médicos o de investigación (artículo 12).

Con posterioridad, el Comité de Ministros del Consejo de Europa, en la Recomendación R(2006) sobre la investigación de material biológico de origen humano, informó en el principio n. 16 sobre la necesidad de regular la transmisión del material biológico y los datos personales a países extranjeros, con el fin de que el Estado de destino garantice una protección adecuada.

(12) A. CORDIANO, 2014: 193-194.

(13) Vide OECD, *Best Practice Guidelines for Biological Resource Centres*, 2016, <http://www.oecd.org/sti/biotech/oecdbestpracticeguidelinesforbiologicalresourcecentres.htm>.

En primer lugar, la Carta de Derechos Fundamentales de la Unión Europea, en el artículo 21, prohíbe cualquier discriminación basada en las características genéticas. Esto quedó plasmado con posterioridad en el Tratado de la Unión Europea, artículo 6.

Con independencia del derecho originario de la UE, la Directiva 2006/17/CE, del 8 de febrero de 2006, del Parlamento Europeo y del Consejo en lo relativo a determinados requisitos técnicos para la donación, la obtención y la evaluación de células y tejidos humanos (14), establece requisitos para la obtención de células y tejidos humanos, así como los criterios para la selección de donantes (15).

Finalmente, toda esta normativa queda complementada por el documento de trabajo sobre los datos genéticos adoptado el 17 de marzo de 2004 (Wp 91), desarrollado por el Grupo para la tutela de las personas en relación con el tratamiento de los datos personales (en relación con la Directiva 95/46/CE sobre la protección de datos, derogada por el RGPD).

### **C) Los datos genéticos en España**

La regulación de los datos genéticos en España se asienta, principalmente, sobre la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, que tiene por objeto, a tenor de los rápidos avances, regular esta materia. Entre las aportaciones que ofrece la Ley, establece una regulación de las pruebas genéticas y de los biobancos (16) (17).

En segunda instancia, el Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento

---

(14) Mención especial merece la Directiva 2004/23/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 31 de marzo de 2004, que ordena la adopción de las medidas necesarias para la protección de los datos, entre los que se incluyen los genéticos. Entre otras funciones, se encarga de establecer normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención y la evaluación de células y tejidos humanos destinados a su aplicación en el ser humano, así como de productos elaborados derivados de células y tejidos humanos destinados a su aplicación en el ser humano, con el fin de garantizar un elevado nivel de protección de la salud humana.

(15) A. CORDIANO, 2014: 195.

(16) N. JOUVE DE LA BARREDA, 2008: 2.

(17) M. Á. RAMIRO AVILÉS, 2008: 784. Del mismo modo, garantiza el respeto y la protección de los derechos fundamentales y las libertades públicas del ser humano y de otros bienes jurídicos relacionados con ellos. De este modo, la Ley establece sus bases «sobre los principios de la integridad de las personas y la protección de la dignidad e identidad del ser humano en cualquier investigación biomédica que implique intervenciones sobre seres humanos, así como en la realización de análisis genéticos, el tratamiento de datos genéticos de carácter personal y de las muestras biológicas de origen humano que se utilicen en investigación (preámbulo de la Ley)».

de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica.

Finalmente, mención especial merece la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales. Primeramente, es necesario indicar que se ha perdido una formidable oportunidad para establecer, ahora sí, una regulación profunda y plena sobre la protección de datos en el ámbito sanitario. Se ha requerido más de veinte años para proceder a la modificación de la norma cumbre sobre protección de datos, por lo que cabe entender que la LO 3/2018 ha venido para quedarse durante mucho tiempo.

La gran novedad de la nueva regulación en materia de protección de datos es la mención expresa que se hace sobre los datos genéticos. En la anterior regulación (Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal) no se hacía alusión sobre los datos genéticos, que quedaban integrados dentro de los datos relativos a la salud. En la actual regulación, los datos genéticos aparecen regulados expresamente como datos especialmente sensibles (18).

### III. LA PROTECCIÓN DE LOS DATOS GENÉTICOS

#### 1. Los biobancos: definición, tipos y funciones

La Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, y el Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre establecen que un biobanco es un «*establecimiento público o privado, sin ánimo de lucro, que acoge una colección de muestras biológicas concebida con fines diagnósticos o de investigación biomédica y organizada como una unidad técnica con criterios de calidad, orden y destino*».

Aunque en la actualidad los biobancos son instituciones independientes con una estructura física individualizada, años atrás formaban parte de los hospitales (19). En cualquier caso, siempre se han concebido como «una estruc-

---

(18) La Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales incluye 3 nuevas categorías como datos especialmente protegidos: los datos genéticos, los datos biométricos y los datos relativos a la orientación sexual.

(19) A. BOSCH-COMAS y M. M. MORENTE, 2011: 643-644: «Pero si bien estos biobancos en instituciones de excelencia se consideran un hecho ineludible, el resto de los centros, incluidos aquellos hospitales de tamaño medio, están igualmente llamados a desempeñar un papel fundamental en la captación, manipulación, conservación y cesión de muestras biológicas, especialmente aquellas generadas en el ámbito de ensayos clínicos, grandes proyectos cooperativos y enfermedades raras. En este sentido es especialmente valorable el esfuerzo

tura de apoyo a la investigación biomédica que facilita la conexión entre lo asistencial y la investigación más básica que precisa de muestras biológicas, abriendo así la oportunidad a la traslación o aplicabilidad de la misma» (20).

Como indica CASADO DA ROCHA (21), la recogida de muestras no es nada nuevo, pero «los recientes avances en genética han incrementado el interés científico de estos establecimientos para la investigación o herramientas terapéuticas, creándose muchos biobancos nuevos y buscando facilitar y potenciar el uso de los ya existentes». La novedad de este sistema fue reflejada en Time Magazine, en su reportaje sobre 10 ideas que están cambiando el mundo en 2009 (22).

Los biobancos se pueden dividir atendiendo a su diseño y a su estructura (23). Atendiendo a su diseño, los biobancos se clasifican en: biobancos poblacionales, cuya finalidad es identificar biomarcadores de susceptibilidad e identidad de la población en general; biobancos epidemiológicos (24), los cuales almacenan muestras con una gran variedad de patologías; y los biobancos de enfermedades, son aquellos enfocados a la identificación de marcadores de exposición. Dependiendo de la estructura de los biobancos, estos pueden clasificarse como: biobancos en red, aquellos biobancos, que teniendo una organización descentralizada, se agrupan en torno a un nodo central que es constituido como una figura jurídica única e independiente; red de biobancos, como aquella asociación de biobancos alrededor de un nodo central que actúa como nexo entre ellos, sin ser una entidad jurídica independiente; finalmente, el Biobanco Nacional con fines de investigación biomédica, que es aquel creado por la persona titular del Ministerio de Ciencia e Innovación.

---

del Instituto de Salud Carlos III en la promoción de una Red Nacional de Biobancos ([www.redbiobancos.es](http://www.redbiobancos.es)), integrada en su programa de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa, constituyendo la principal aportación española a la futura Infraestructura Pan-europea de Biobancos BBMRI-ERIC».

(20) S. ZAZO y F. ROJO, 2013: 420.

(21) A. CASADO DA ROCHA, 2010: 2.

(22) S. ZAZO y F. ROJO, 2013: 428. Tal y como establece el Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2013-2016, la prioridad de la biomedicina es la identificación de nuevas dianas terapéuticas que permitan descubrir nuevas opciones de diagnóstico y tratamiento, principalmente de forma predictiva. Los biobancos también pueden desarrollar una función de armonización de las pruebas ya existentes y generar nuevas colecciones de muestras, asegurar la calidad de las muestras, dar apoyo a la investigación científica facilitando el acceso a las muestras, y proteger el derecho de los donantes.

(23) S. ZAZO y F. ROJO, 2013: 421-422.

(24) J. L. BELTRÁN AGUIRRE, 2016: 1 y ss.

## 2. La protección de los datos en los biobancos

El desarrollo de normativa vinculada con los datos genéticos ha sido muy fructífero en los últimos años. No obstante, la regulación destinada a la protección, conservación y uso adecuado de los datos genéticos ha sido muy escasa. No ha sido hasta la aprobación del Real Decreto 1716/2011 cuando se ha establecido una regulación adecuada al respecto (25).

El legislador a la hora de desarrollar el Real Decreto fue consciente de la importancia de los datos genéticos, enmarcados dentro de los datos de carácter personal y, por lo tanto, especialmente sensibles, adoptando un adecuado control (26) (27).

Hay 3 aspectos claves que deben ser tratados en lo concerniente a la protección de los datos almacenados en los biobancos: el consentimiento informado, la prioridad de los intereses y los comités de ética e investigación.

### A) Almacenamiento y conservación de los datos

La Directiva 2004/23/CE en el artículo 14 relativo a la protección de datos y confidencialidad establece que serán los Estados miembros los responsables de tomar las medidas necesarias para *«garantizar que todos los datos, incluidos los de carácter genético [...] a los que tengan acceso terceros, se hayan convertido en anónimas, a fin de que el donante y el receptor ya no sean identificables»*.

Para ello la Directiva establece un elenco de pautas mínimas que deben seguir los Estados a la hora de adoptar medidas (art. 14.2). Estos deben garantizar la seguridad de los datos, así como salvaguardarlas para evitar adiciones, supresiones o modificaciones no autorizadas; se deben establecer procedimientos para solventar las discrepancias en los datos; y se tiene que impedir la revelación no autorizada de información garantizando al mismo tiempo la trazabilidad de las donaciones.

Finalmente, apremia a los Estados miembros a que protejan la identidad tanto del receptor como del donante, y familiares.

En lo referente al almacenamiento de las muestras (células y tejidos), la Directiva en el artículo 21 establece que los establecimientos que almacenen tales materiales velarán por que todos estén documentados en los manuales de procedimientos. De igual modo, estos establecimientos *«velarán por que todos*

---

(25) J. GARCÍA DEL POZO, M. C. MARTÍN-ARRIBAS y J. ARIAS-DÍAS, 2013: 374-379.

(26) L. CABRERO FELIU, F. J. DE ABAJO IGLESIAS, C. DE LA FUENTE HONRUBIA y M. A. SERRANO CASTRO, 2012: 118-125.

(27) C. MARTÍN ARRIBAS y J. ARIAS-DÍAS, 2011: 209-211.

*los procesos de almacenamiento se desarrollen en condiciones controladas». Para la apropiada conservación es también necesario aplicar los procedimientos necesarios para el acondicionamiento a las áreas de almacenamiento (28).*

Las muestras biológicas de origen humano que sean destinadas a la investigación serán almacenadas en el biobanco o bien conservadas para su posterior utilización en un proyecto de investigación fuera del ámbito organizativo de un biobanco (art. 22) (29).

Cuando las muestras fuesen obtenidas con finalidad inicialmente diagnóstica o terapéutica, el uso para investigación de las mismas en ningún caso podrá comprometer aquellos fines. Corresponderá a los profesionales responsables del uso diagnóstico o terapéutico de la muestra, previo consentimiento del sujeto, la asignación de una parte de la misma para su uso en investigación. Cuando, por razones de salud, el sujeto fuente o su familia lo necesiten, podrán hacer uso de las muestras, siempre que estén disponibles y no se encuentren anonimizadas.

---

(28) *Vide Directiva 2004/23/CE, Artículo 6, relativo a la acreditación, designación o autorización de los establecimientos de tejidos y los métodos de preparación de células y tejidos: «1. Los Estados miembros garantizarán que todos los establecimientos de tejidos en los que se realicen actividades de evaluación, procesamiento, preservación, almacenamiento o distribución de células y tejidos humanos destinados a aplicaciones en seres humanos sean acreditados, designados o autorizados para llevar a cabo dichas actividades por una autoridad competente. 2. La autoridad o las autoridades competentes, tras verificar que el establecimiento de tejidos se ajusta a los requisitos establecidos en la letra a) del artículo 28, acreditarán, designarán o autorizarán el establecimiento de tejidos e indicarán las actividades que puede emprender y las condiciones que deben cumplirse. Se autorizarán los métodos de preparación de tejidos y células que pueda aplicar dicho establecimiento conforme a los requisitos contemplados en la letra g) del artículo 28. En el marco de dicho procedimiento se examinarán los acuerdos concluidos entre un establecimiento de tejidos y terceros a que se refiere el artículo 24. 3. El establecimiento de tejidos no podrá efectuar cambios sustanciales en sus actividades sin el consentimiento previo por escrito de la autoridad o autoridades competentes. 4. La autoridad o autoridades competentes podrán suspender o retirar la acreditación, designación o autorización a un establecimiento de tejidos o a un método de preparación de tejidos o células si una inspección o una medida de control demuestra que el establecimiento no cumple los requisitos de la presente Directiva. 5. Algunas células y tejidos específicos, que se determinarán con arreglo a los requisitos establecidos en la letra i) del artículo 28, podrán ser distribuidos directamente para trasplante inmediato al receptor, con el acuerdo previo de la autoridad o autoridades competentes, siempre que el proveedor disponga de la acreditación, designación o autorización para esa actividad».*

(29) Las posibilidades una vez obtenidas las muestras son: su almacenamiento en un biobanco, para posteriormente ser utilizada en cualquier investigación biomédica (a tenor de la Ley 14/2007). Por otro lado, se pueden conservar como colección para fines de investigación biomédica fuera del ámbito organizativo del biobanco, en tal caso únicamente podrán ser empleadas para los fines contenidos en el documento del consentimiento. Finalmente, podrán ser conservadas para su utilización en un proyecto de investigación, en este caso sólo podrán ser utilizadas para dicho proyecto de investigación.

## B) Los Comités Científicos y de Ética

Las funciones de los comités (científico y ético) quedan reguladas en el RD 1716/2011. Las funciones del comité científico se regulan en el artículo 15.2 (30) y las funciones del comité ético en el artículo 15.3 (31). La función más relevante en lo referente a la protección de datos es la de evaluación (científica o ética) de las solicitudes de cesión de muestras y datos asociados a las mismas por parte del biobanco (32). El dictamen desfavorable tiene carácter vinculante.

Como indica el artículo 29, para llevar a cabo una investigación con muestras biológicas de origen humano será preciso, en todo caso, el dictamen favorable de los Comités en cuyas instalaciones se vayan a utilizar las muestras o, en su defecto, del comité al que esté adscrito el centro para el que preste servicios la persona responsable de la investigación.

Con el fin de dar transparencia al acceso y uso de las muestras contenidas en los biobancos, tanto a donantes como a investigadores, estos biobancos deben estar autorizados por la Comunidad Autónoma correspondiente y registrados en el Registro Nacional de Biobancos del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), que publicará todos los datos relativos a los biobancos autorizados (33).

---

(30) Vide RD 1716/2011, de 18 de noviembre, art. 15.2: «Las funciones del comité científico serán: a) Realizar la evaluación científica de las solicitudes de cesión de muestras y datos asociados a las mismas por parte del biobanco. En el caso de que el comité emita un dictamen desfavorable, éste tendrá carácter vinculante. b) Asesorar a la persona titular de la dirección científica acerca de la adecuación de los procedimientos establecidos para garantizar la calidad, la seguridad y la trazabilidad de los datos y muestras almacenadas y de los procedimientos asociados al funcionamiento del biobanco, desde el punto de vista científico. c) Asesorar a la persona titular de la dirección científica acerca de los aspectos científicos del documento de buena práctica del biobanco. d) Asistir a la persona titular de la dirección científica sobre otras cuestiones que éste someta a su consideración».

(31) Vide RD 1716/2011, de 18 de noviembre, art. 15.3: «Las funciones del comité de ética serán: a) Realizar la evaluación ética de las solicitudes de cesión de muestras y datos asociados a las mismas. En el caso de que el comité emita un dictamen desfavorable, éste tendrá carácter vinculante. b) Asesorar a la persona titular de la dirección científica acerca de la adecuación de los procedimientos establecidos para garantizar la calidad, la seguridad y la trazabilidad de los datos y muestras almacenadas y de los procedimientos asociados al funcionamiento del biobanco, desde el punto de vista ético. c) Asesorar a la persona titular de la dirección científica acerca de los aspectos éticos y jurídicos previstos en el documento de buena práctica del biobanco. d) Decidir los casos en los que será imprescindible el envío individualizado de información al sujeto fuente, en relación con las previsiones de cesión de sus muestras y con los resultados de los análisis realizados cuando puedan ser relevantes para su salud. e) Asistir a la persona titular de la dirección científica sobre otras cuestiones que éste someta a su consideración».

(32) J. M. SÁNCHEZ-ROMERO y J. M. GONZÁLEZ, 2010: 201-205.

(33) S. ZAZO y F. ROJO, 2013: 426-427.

#### IV. LA MEDICINA GENÉTICA EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD ESPAÑOL. LOS DERECHOS DEL PACIENTE (34)

Con el desarrollo de los nuevos derechos humanos, surgieron los primeros derechos del paciente. Los pacientes bajo la protección de derechos, y el profesional, de igual modo, sujeto a protocolos de actuación y bajo el control de los colegios médicos, inician una nueva relación basada en la igualdad de las partes (35). Ahora bien, la relación médico-paciente bajo el amparo de los derechos del paciente desde sus inicios hasta la actualidad se ha visto sometida a una amplia evolución, donde se ha avanzado desde unos derechos mínimos cuantitativamente hablando, hasta un elenco, el actual, mucho más extenso y riguroso.

Este cambio social se traduce en un nuevo modelo de paciente más informado y con mayores expectativas y exigencias. Un paciente que ya no actúa como sujeto pasivo, sino como usuario. En este marco, las relaciones normales de exigencia de un usuario en relación al cumplimiento de sus derechos sobre cualquier otro tipo de servicio están mediatizadas por la enorme carga que tiene la relación médico-paciente (36) (37). La 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 es un ejemplo de texto que integra el término «usuario» (38).

Si el paciente está vinculado especialmente con los derechos relativos a la autonomía, el usuario surge junto con los servicios públicos sanitarios (derechos tales como el derecho a reclamar o el derecho a solicitar un certificado acreditativo sobre el estado de salud). Si bien, el uso de un término u otro no queda claro dentro del ordenamiento español ya que, en ocasiones, normas como la Ley 41/2002 parecen emplear indistintamente un término u otro (39).

---

(34) J. A. MARTÍNEZ NAVARRO, 2018: 289 y ss.

(35) Cfr. J. L. BELTRÁN AGUIRRE, 2014: 23. BELTRÁN AGUIRRE defiende la opinión de que la autonomía de la voluntad «no ha arrinconado totalmente el paternalismo médico». De este modo, «se suele distinguir un paternalismo genuino o débil». En esta línea J. A. SEOANE, 2008: 7-8.

(36) F. SÁNCHEZ LEGRÁN, 2002: 231.

(37) P. LAÍN ENTRALGO, 1983: 375. Es interesante la reflexión que hace Pedro Laín para quien la excesiva idea de derechos en el paciente puede ser perjudicial para la relación médica, incluso un peligro moral para el enfermo.

(38) Un ejemplo es el artículo 1 que establece que: «*la presente Ley tiene por objeto la regulación de los derechos y obligaciones de los pacientes, usuarios y profesionales, así como de los centros y servicios sanitarios, públicos y privados, en materia de autonomía del paciente y de información y documentación clínica*».

(39) E. OSUNA CARRILLO DE ALBORNOZ y A. LUNA MALDONADO, 2004: 1209-1215.

Con anterioridad, la relación médico-paciente se encontraba sumergida en un manifiesto ambiente de corte paternalista (40). En tal medida, la relación médico-paciente se centraba en la confianza de la actuación del profesional, de manera tal que el enfermo confiaba su salud e incluso su propia vida al profesional médico (41).

El debate se plantea en el potencial conflicto existente entre la autonomía de éste y la toma de decisiones médicas. El modelo paternalista se asentaba en la idea de que el profesional médico era el llamado a decidir qué medios serían los empleados para la mejora de la salud y bienestar del paciente (42). Por el contrario, en el modelo de relaciones asistenciales que diseña la normativa sanitaria actual, el paciente ya no es mero sujeto pasivo de las decisiones médicas, sino actor principal dotado de autonomía informativa y decisoria (43). Algunos autores prefieren utilizar el término «consumidor o usuario de servicios sanitarios» y no el de «paciente» que evoca más una actitud pasiva que no refleja la actual regulación (44).

En tal contexto surge la bioética (45), entendida como la ética de la vida (46). La bioética surge como respuesta a los problemas éticos que produce la investigación científica en los tratamientos médicos (47). En su origen, Potter propone establecer un puente entre las ciencias biológicas y el ámbito

---

(40) L. DÍEZ BUESO, 2012: 36. «A pesar de los múltiples estudios doctrinales y el largo del desarrollo jurisprudencial en materia de autonomía del paciente, lo cierto es que se trata de un derecho de muy reciente configuración».

(41) L. C. RAMOS, 2012: 295; J. G. ORTIZ-MARTÍNEZ, 2009: 3-4. Desde un punto de vista jurídico, el origen de la autonomía del paciente debe ser situada en Estados Unidos, en 1914, a través del caso «*Schloendorff*», donde el Juez Cardozo reconoció por primera vez la existencia de un derecho de autodeterminación del paciente respecto de su cuerpo. Tiempo después, en 1957, un nuevo caso judicial, *Salgo contra Leland Stanford Jr. University Board of Trustees*, estableció finalmente los límites del consentimiento informado. (;) A través de este momento clave el consentimiento informado comenzó su evolución y se extendió a Europa.

(42) V. IVONE, 2015: 15. A pesar de que la autonomía del paciente aún está sometida a límites, «el bienestar del paciente se considera un deber prioritario para el médico, quien tiene que trabajar para hacer accesible a todos una asistencia sanitaria adecuada».

(43) D. LARIOS RISCO, 2013: 278.

(44) M. RETUERTO BUADES y J. SISO MARTÍN, 2001.

(45) T. L. BEAUCHAMP y J. F. CHILDRESS, 1999. Concepto empleado por primera vez por el oncólogo VAN RENSSLAER POTTER en su obra *Bioethics: Bridge to the future* (1970). El concepto se compone por las palabras griegas bios (vida) y ethos (ética), «puede definirse como el estudio sistemático de la conducta humana en el área de las ciencias humanas y de la atención sanitaria, en cuanto se examina esta conducta a la luz de valores y principios morales». En su obra ha asentado las bases en la doctrina en lo referente a la bioética. Entre sus principales aportaciones, los autores concluyen que la bioética se asienta en cuatro principios básicos: beneficencia, no maleficencia, autonomía de la voluntad del paciente y justicia.

(46) J. SÁNCHEZ-CARO, 2014: 61.

(47) C. SÁNCHEZ CARAZO, 2004: 124.

de los valores humanos, la ética, la única manera de enlazar el presente con un futuro digno de ser vivido (48). En consecuencia, la bioética, tomando como referencia la dignidad del individuo y como herramienta la autonomía, modifica paulatinamente la relación médico-paciente otorgándole un mayor control al enfermo frente al antiguo sistema paternalista.

En definitiva, la actual relación médico-paciente ha sido formada a partir de las bases instauradas por la bioética. La principal consecuencia jurídica ha sido el «Bioderecho» o «Derecho Biomédico» (49). En palabras de Beltrán Aguirre, ambas disciplinas (bioética y Derecho biomédico) se complementan y se necesitan mutuamente. Ambas en estrecha colaboración, tratan de dar respuestas ético-jurídicas a los muchos dilemas que se presentan a los gestores del sistema sanitario y a los participantes en la relación asistencial con ocasión de la aplicación de la ciencia médica (50).

En resumidas cuentas, el Derecho Biomédico supone la positivización de los principios otorgados por la bioética en los denominados derechos del paciente (51), cuyo sentido no es otro que el de regular la relación entre profesional y enfermo. En esencia, se puede concluir que el fin principal de los derechos del paciente, el motivo de su desarrollo no es otro que regular la relación médico-paciente.

En el marco normativo legal actual, los derechos del paciente se originan como facultades que el ordenamiento jurídico le reconoce a un individuo o a las personas, para que exijan a la Administración pública, representada en los profesionales de la salud, un comportamiento determinado, o una abstención, que se constituye en un deber jurídico u obligación. De este modo, los dere-

---

(48) M. BOLADERAS, 2004: 383.

(49) Cfr. C. M. ROMEO CASABONA, 2011: 188. Para este autor el Bioderecho hace referencia a todas aquellas normas jurídicas que están vinculadas al conjunto de los seres vivos en general, aunque en particular al ser humano. Esta disciplina, que ha sido formada en paralelo con la bioética, engloba todos aquellos textos y normas jurídicas referentes a la salud y vida/muerte del ser humano.

(50) J. L. BELTRÁN AGUIRRE, 2014: 55.

(51) J. L. BELTRÁN AGUIRRE, 2014: 31-32. Si bien, los derechos de los pacientes forman parte del entramado normativo del Derecho Biomédico, son sólo una pequeña parte. «En todo caso, el Derecho biomédico se cimenta y se construye desde las Declaraciones y Convenios internacionales y desde nuestra Constitución, en cuanto sancionan los derechos fundamentales de las personas que pueden resultar afectados por la investigación médica y la práctica clínica. Así, los derechos y deberes regulados en las específicas leyes que componen el Derecho biomédico se han de acomodar plenamente a los contenidos propios de los derechos fundamentales y libertades humanas que, obviamente, han de respetar [...] Se construye y alimenta también con los pronunciamientos judiciales, particularmente del Tribunal Constitucional y del Tribunal Europeo de Derechos Humanos, en torno a los conflictos surgidos por la aplicación de las ciencias biomédicas en la investigación y en la asistencia». En este mismo sentido: E. ROCA TRIAS, 1998: 166 y ss.; L. GONZÁLEZ MORÁN, 2006: 104 y ss.

chos del paciente posibilitan que el sujeto pueda poner en marcha la acción procesal y la reclamación en juicio de sus pretensiones jurídicas.

## 1. Derecho al consejo genético y las pruebas predictivas

### A) La definición de consejo genético

El consejo genético es «el proceso de comunicación no dirigido que el especialista mantiene con una persona en relación al padecimiento, evolución o transmisión de una enfermedad de origen genético. La persona que solicita el asesoramiento genético puede estar afectada por la enfermedad (probando) o ser un familiar aparentemente sano del afectado (consultante). Durante el proceso de asesoramiento genético el profesional debe asegurarse de que al paciente y/o a la familia se le proporciona la información necesaria para (52): conocer y entender el diagnóstico realizado, su pronóstico y tratamiento, si los hubiere; conocer y entender el tipo de herencia y el riesgo de recurrencia que supone; conocer las alternativas disponibles para disminuir o eliminar el riesgo de recurrencia de la enfermedad; elegir una estrategia apropiada según el riesgo existente, los deseos de la familia y sus convicciones éticas o religiosas; adaptarse lo mejor posible a la nueva situación personal, familiar y sociolaboral».

Para EMELDI CIRIÓN (53), es un modo muy eficiente para advertir a los pacientes o familiares de posibles enfermedades de carácter hereditario, genético, o relacionado con alguna alteración cromosómica (54). De este modo, el consejo genético destaca como una herramienta de la medicina predictiva especialmente útil para detectar de forma precoz cualquier tipo de deficiencia genética que pueda incurrir en enfermedad grave o dolencia crónica.

La American Society of Human Genetics definió el consejo genético como el «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» (55).

Con independencia de lo establecido por la doctrina especializada, la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, en el artículo 3.e) define el consejo genético como el «procedimiento destinado a informar a

---

(52) F. J. RAMOS FUENTES y M. P. RIBATE MOLINA, 2009: 128.

(53) A. EMALDI CIRIÓN, 2001: 13-14.

(54) C. M. ROMEO CASABONA, 1998: 51. Este autor aporta una definición muy similar sobre el consejo genético.

(55) Vide Ad Hoc Committee on Genetic Counseling. *Am. J. Human Genetics*, 1975, pp. 240-241.

*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».*

La prestación de servicios genéticos se consolida en el ejercicio de la autonomía decisoria del paciente para obtener información sobre cualquier anomalía de carácter genético (56). En definitiva, es una ampliación del derecho a la información médica y, por lo tanto, está ampliamente ligado a la autonomía del paciente. La información que genera un test genético (57) (58) con un asesoramiento adecuado puede aportar un mayor control al sujeto, que con el conocimiento suficiente puede actuar en consecuencia. Por este motivo, el derecho al consejo genético se asienta en la 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, y en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (59).

## **B) El derecho al consejo genético y las pruebas diagnósticas, predictivas o con fines terapéuticos**

Conviene anticipar que la normativa reguladora del derecho al consejo genético es muy escasa, y a nivel internacional no es un derecho regulado (60).

---

(56) P. H. BURG CONTI, 2015: 51 y ss.

(57) La Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, define en el artículo 3.a) el análisis genético 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».

(58) M. BAIGET BASTÚS, 2011: 29. Este autor define el test genético «como el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, para la identificación del estado afectado o de no afectado; de portador de un defecto genético determinado o de variantes genéticas que puedan predisponer al desarrollo de una enfermedad específica».

(59) J. ARIAS-DÍAZ, 2015: 335-352. Los test genéticos suelen realizarse por 4 motivos principalmente: para un diagnóstico prenatal, tras el nacimiento, lo que se conoce como *screening* neonatal; para comprobar los antecedentes familiares; y en último lugar cuando el especialista entiende que una enfermedad puede tener causa genética. Fuera de estos supuestos, existen hoy día facilidades suficientes para que cualquier persona realice un test genético por simple curiosidad.

(60) J. F. PÉREZ GÁLVEZ, 2003: 1073-1099. El Convenio Europeo sobre Derechos Humanos y Biomedicina, de 1997, estableció en el artículo 12, que «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 gé-

En España, las pruebas genéticas se han generalizado en los últimos años, bien para el diagnóstico de dolencias en sujetos sintomáticos, bien para programar, con los menores efectos secundarios y la mayor efectividad posible, el tratamiento farmacológico de ciertas enfermedades. Estas técnicas se enmarcan dentro de la denominada «medicina personalizada», que se sirve especialmente de los avances en farmacogenética.

Asimismo, se han extendido las pruebas de predisposición a padecer en el futuro determinados trastornos o enfermedades, en este caso no sólo en el ámbito sanitario sino también a través de los denominados «análisis genéticos directos al consumidor», generalmente publicitados e incluso ofertados a través de internet, modalidad que entraña riesgos específicos (61).

En la legislación española, es la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica la que regula el consejo genético. Esta norma no establece el derecho al consejo genético como tal, sino que centra su contenido en las investigaciones relacionadas con la salud humana (especialmente aquellas con procedimientos invasivos); la donación, almacenamiento y tratamiento de muestras biológicas; y los biobancos.

No obstante, en lo referente al derecho al consejo genético, la Ley de Investigación biomédica recoge algunas garantías. En primer lugar, «*los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad*» (art. 9.2). En segundo lugar, «*si la investigación da lugar a información relevante para la salud de los participantes, debe ser puesta a su disposición, lo que se hará efectivo en el marco de la asistencia en curso o, en su defecto, prestando un asesoramiento específico*» (art. 26). Finalmente, «*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*» (art. 56).

Como ocurre en muchos otros ámbitos, en lo relativo al consejo genético algunas Comunidades Autónomas han conseguido anticiparse al legislador

---

*tica a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético apropiado». El Convenio se refiere explícitamente y con detenimiento a la necesidad de reconocer, en diversos aspectos y con una gran extensión, los derechos de los pacientes. De este modo, consciente de la gran relevancia de información que se puede obtener de los datos genéticos de una persona, limita el uso de las pruebas predictivas exclusivamente a usos médicos. En este sentido, la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la Unesco de 16 de octubre de 2003, en su artículo 11, indica 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, 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».*

(61) A. DÍAZ MARTÍNEZ, 2014: 7-8.

estatal. En concreto, la Comunidad Autónoma de Andalucía acogió en la Ley Orgánica 2/2007, de 19 de marzo, de reforma del Estatuto de Autonomía para Andalucía, en el artículo 22.1.f) el derecho de los pacientes y usuarios del sistema andaluz de salud, entre otras garantías, al «consejo genético y la medicina predictiva» (62).

Este precepto tuvo su desarrollo en la Ley 11/2007, de 26 de noviembre, reguladora del consejo genético, de protección de los derechos de las personas que se sometan a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano en Andalucía.

El Anteproyecto de Ley de Garantías y Sostenibilidad del Sistema Sanitario Público de Andalucía, a la espera de su aprobación definitiva, incluye también en el artículo 7.1.f) que las personas usuarias tienen garantizados el derecho «al consejo genético y a la medicina predictiva».

En 2014 se incluyó oficialmente el consejo genético en la cartera común de servicios a través del Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre (63).

### **C) La importancia de la medicina predictiva y la necesidad de garantizar el derecho al consejo genético**

La secuenciación completa del genoma humano en el 2003 (64) supuso el impulso definitivo a la medicina genética. La investigación genética es actualmente uno de los campos más prometedores de las ciencias de la salud. Los logros conseguidos en este campo nos han permitido adquirir un mayor conocimiento del organismo humano y de la base genética de la que se compone.

Estos avances trasladados a la práctica médica están permitiendo progresos importantes en la medicina diagnóstica y en la prevención de las enfermedades vinculadas con la configuración genética. Un diagnóstico y tratamiento centrado en un paciente en particular a partir de un análisis genético permite y fomenta la conocida medicina personalizada.

Por otro lado, el desarrollo de la tecnología de análisis genético, la bioinformática, las tecnologías de la información y la comunicación, y el avance de los biobancos, están facilitando la creación de nuevas vías estratégicas en la medicina diagnóstica, preventiva y terapéutica con base genética. Esto permite con una adecuada inversión garantizar paulatinamente el derecho al consejo genético.

---

(62) También es destacable la Orden de 3 de marzo de 2005, de la Conselleria de Sanidad, por la que se regulan los dispositivos organizativos que realizan consejo genético en cáncer de la Comunidad Valenciana.

(63) V. LOMAS HERNÁNDEZ, 2015: 223-228.

(64) M. S. MORENO LUCE, 2006: 261-278.

En la actualidad, y a partir del enorme desarrollo de esta área, ha surgido el consumo de test genéticos predictivos que se ofrecen directamente al consumidor (a través de entes privados). Este tipo de test son una nueva realidad en el mercado, cuya demanda, no siendo muy significativa en la actualidad, parece que crece paulatinamente y que puede asentarse como un importante negocio para el sector privado (65) (66). Es este un fenómeno extraño en el sector de la salud, donde habitualmente las empresas privadas se dirigen al facultativo en esta ocasión se centran directamente en el consumidor (67).

En conclusión, todas las posibilidades que aporta la investigación genética sobre la medicina predictiva, el diagnóstico precoz y el tratamiento, la sitúan como un área protagonista en el presente y el futuro de la medicina. La Salud Pública no debe avanzar a espaldas de esta materia ya que, siendo conscientes del esfuerzo y la imposibilidad que supone para las arcas públicas la constante incorporación de técnicas, tecnologías (68) y avances en medicina que exigen tanto profesionales como pacientes, bien es cierto que nos encontramos ante un campo con posibilidades y aplicaciones incomparables.

## **D) El consejo genético en el Sistema Nacional de Salud**

Si el médico, tras un examen clínico, sospecha que la dolencia puede estar causada por una enfermedad con base genética, solicitará unas pruebas de diagnóstico genético. En España el problema surge una vez recibidas las pruebas desde el laboratorio, ya que la falta de especialistas en consejo genético impide acompañar dichas pruebas con un informe de asesoramiento genético.

Para solventar esta deficiencia se aprobó el Real Decreto 639/2014, de 25 de julio, por el que se regulaba la troncalidad, la especialización troncal y las áreas de capacitación específica. Esta norma venía a establecer las pautas aplicables a las pruebas anuales de acceso a plazas de formación y otros aspectos del sistema de formación sanitaria especializada en Ciencias de la Salud, creando y modificando determinados títulos de especialistas (69), entre

---

(65) F. DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, 2015: 37.

(66) Las facilidades para la realización de un test genético son tales que pueden adquirirse a través de plataformas online como Amazon.

(67) S. ROMEO MALANDA, 2013: 156.

(68) J. F. PÉREZ GÁLVEZ, 2017: 203 y ss.

(69) El Real Decreto tenía por objeto (artículo 1): «*incorporar criterios de troncalidad en la formación de determinadas especialidades en ciencias de la salud; regular el procedimiento para la obtención de un nuevo título de especialista; regular las áreas de capacitación específica; regular las normas aplicables a las convocatorias anuales para el acceso a las plazas de formación sanitaria especializada; y la creación o modificación de determinados títulos de especialista en ciencias de la salud*».

otras la troncalidad de «Laboratorio y Diagnóstico Clínico» y la especialidad de «Genética Clínica». No obstante, el Real Decreto fue declarado nulo por defecto de forma en la STS de 12 de diciembre de 2016 (Sala Tercera).

La implantación de la nueva especialidad es aún reciente, pero se espera que paulatinamente los diagnósticos genéticos vayan acompañados por un informe especializado con el correspondiente asesoramiento genético. Si bien, el desarrollo de esta especialidad, con poca tradición en el sector, será lento. Al respecto, la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) ha diseñado un sistema de acreditación en genética humana para profesionales muy útil para promover la especialización en la materia e identificar el especialista adecuado para obtener el consejo genético (70).

En definitiva, la práctica del consejo genético se encuentra aún en una fase muy primitiva, sin embargo, la regulación del derecho al mismo recogido ya en algunas normas autonómicas y la creación de la especialidad en clínica genética reflejan el avance y el apoyo al sector (71). Por otro lado, aunque se prevé un desarrollo lento, la situación permite sencillas mejoras a corto plazo como la creación de protocolos de actuación en materia de consentimiento informado.

## 2. El derecho a la medicina personalizada

Desde hace algunas décadas la medicina ha dejado de centrarse en la enfermedad para concentrarse especialmente en el enfermo, con la idea de brindar al paciente el mejor tratamiento posible, teniendo en cuenta factores personales como sus características, estilo de vida, genética, etc.

Este nuevo modelo basado en una evaluación, diagnóstico y terapia más específica ha sido denominado como «Medicina de Precisión» o «Medicina Personalizada», que inicialmente nace a partir de los avances genéticos que se han ido desencadenando como consecuencia del descubrimiento del genoma humano.

### A) El fenómeno de la medicina personalizada

El término «medicina personalizada» es con frecuencia confundido entre expertos y demás usuarios. Como indica SÁNCHEZ MARTOS, el conflicto que

---

(70) Vide <http://www.aegh.org/web/docs/ACREDITACION%20EN%20GENETICA%20HUMANA.pdf>.

(71) En España, la mayoría de los laboratorios especializados en pruebas de diagnóstico genético dependen de los hospitales públicos. En la actualidad no existen protocolos oficiales para las pruebas genéticas ni a nivel Estatal ni regional, dependiendo de mecanismos fijados por los propios hospitales. Tampoco existen procedimientos en la obtención del consentimiento informado.

surge con este concepto radica en las distintas acepciones que ha recibido tiempo atrás. Con carácter general se ha venido empleando el término «medicina personalizada» como el «trato personalizado y humanizado». Es por ello que este término se confunde a menudo con la definición de «medicina individualizada» (72).

La medicina personalizada ha venido para quedarse, y sus posibilidades permitirán cambiar tanto el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, como la totalidad de sistemas sanitarios, afectando a profesionales de la salud y pacientes. Sus efectos se extienden a la propia relación existente entre médico y paciente, desplazando al modelo actual que aplica un tratamiento en base a la enfermedad, a un sistema en el que se tendrá en cuenta al enfermo y sus condicionantes genéticos.

El reto que debe afrontar el Derecho en la correcta implantación de la medicina de precisión o personalizada no está exento de conflictos legales y éticos, sin embargo, todos ellos pueden parecer poco relevantes si atendemos a las enormes expectativas que genera este campo. No obstante, no podemos menospreciar estos riesgos, con especial intensidad y respeto a todo lo relativo a la protección de los datos genéticos y la información que estos puedan aportar.

De este modo, la protección de datos surge como el principal desafío jurídico consecuencia del avance y las posibilidades que aporta la medicina personalizada. En palabras de RUIZ GARCÍA, la protección de los datos genéticos «puede ser visto como un impedimento para el progreso e implementación de la medicina personalizada» (73).

Al respecto, son claves tres elementos básicos:

1. Dar cumplimiento al consentimiento informado, tal y como se establece en el marco normativo regulador en materia de protección de datos que será analizado con posterioridad.
2. Garantizar la protección de la intimidad y la información que ofrecen los datos genéticos, que se caracteriza por ser altamente sensible.
3. Prohibir la discriminación que pueda generar la información genética. Especialmente relevante es el uso que puedan realizar entes privados con fines lucrativos.

Por todo ello, cabe destacar a los tres principales actores que deben ser responsables en la correcta implantación de este campo en el sistema público de salud. En primer lugar, es fundamental que la Administración Pública adquiera un papel protagonista y comprometido con la plena implantación. La función de la Administración Pública debe ser adoptar una mayor accesibilidad de la medicina

---

(72) J. SÁNCHEZ MARTOS, 2014: 98.

(73) J. A. RUIZ GARCÍA, 2005: 36.

personalizada; establecer un marco normativo adecuado, así como protocolos de actuación; y velar por la aplicación rígida de la normativa reguladora. Por otro lado, los profesionales sanitarios son en última instancia responsables de su correcta aplicación, así como de acercar las posibilidades de este sector a la ciudadanía. En gran medida, los profesionales de la salud e investigadores son los principales garantes de salvaguardar la información que les otorga la medicina personalizada. Finalmente, los pacientes y demás usuarios que, en definitiva, serán los beneficiarios de la medicina personalizada, y se les debe asegurar la posibilidad de decidir libremente si desean o no someterse a pruebas genéticas, un continuo asesoramiento e información, y que los resultados de estas pruebas van a ser tratados y conservados con absoluta confidencialidad.

## **B) La medicina personalizada en los sistemas públicos de salud**

La European Science Foundation (ESF) presentó en 2012 el informe denominado «Medicina personalizada para el ciudadano europeo. Hacia una medicina más precisa para el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades (iPM)», donde presentó algunas relevantes propuestas sobre la implantación de la medicina personalizada en los sistemas públicos de salud. Las propuestas de la ESF se pueden resumir y agrupar en 4 títulos principales (74):

1. *Manejo de datos*. Se deben generar conjuntos de datos integrales, accesibles e interoperables para apoyar el desarrollo de una nueva taxonomía de enfermedades y permitir su refinamiento y aplicación continua.

2. *Modelos y procesos de toma de decisiones*. Los modelos y los procesos de toma de decisiones deben revisarse para reflejar un enfoque en el ciudadano individual en todos los niveles, desde la evaluación de la seguridad y la eficacia de las intervenciones, hasta la evaluación y el reembolso de la tecnología de salud, hasta el diagnóstico, el tratamiento y la prevención.

3. *Interdisciplinariedad, participación e investigación traslacional*. Se debe hacer hincapié en la participación de los interesados, la interacción interdisciplinaria, las asociaciones público-privadas y precompetitivas y la investigación traslacional para desarrollar los marcos que apoyan la visión de la medicina personalizada y la asistencia sanitaria.

4. *Infraestructura y recursos*. Se debe proporcionar financiación y apoyo gubernamental para garantizar la disponibilidad de la infraestructura central, incluido el acceso al núcleo tecnología y marcos para la educación y capacitación de profesionales y la comunidad en general.

---

(74) Vide European Science Foundation, *Personalised Medicine for the European Citizen. Towards more precise medicine for the diagnosis, treatment and prevention of disease (iPM)*, ESF, pp. 44 y ss.

En España, con diferente intensidad, todas las Comunidades Autónomas (CC. AA.) han ido presentando y desarrollando distintas iniciativas relacionadas con la integración y práctica de la medicina personalizada en sus sistemas públicos de salud. Como ocurre en tantas otras facetas, una vez más, las CC. AA. se han adelantado a la Administración Pública estatal, la consecuencia es un desarrollo desigual y desorganizado de este sector.

En el informe presentado por la Fundación Instituto Roche en el año 2019 se exponen los avances realizados por las CC. AA. en la implantación de la medicina personalizada en sus respectivos sistemas públicos de salud a partir de 4 puntos clave (75): según los planes de salud (76); según las estrategias y planes por patologías (77); según las iniciativas orientadas a la práctica clínica (78); según la incorporación a la cartera de servicios (79).

---

(75) *Vide* Fundación Instituto Roche, *Medicina personalizada de precisión en España: mapa de comunidades*, Fundación Instituto Roche, 2019, pp. 17 y ss.

(76) *Ibidem*, p. 17. Destacan Cataluña y País Vasco con acciones de mayor nivel de concreción en la aplicación de la medicina personalizada. Por otro lado, regiones como la Comunidad Valenciana, Región de Murcia, Navarra, Cantabria, Castilla y León y Extremadura establecen una ordenación de recursos en áreas específicas de este sector.

(77) *Ibidem*, p. 18. En el análisis de planes y estrategias sanitarias dirigidas a patologías concretas o planes orientados a la organización de servicios transversales como los de genética, a nivel nacional, tan solo la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS establece como objetivo desarrollar e integrar los estudios genómicos para el desarrollo de la medicina personalizada en las EERR. A nivel autonómico destaca el Plan Oncológico de Euskadi (2018-2023) el cual establece objetivos muy concretos para la aplicación de estrategias de medicina personalizada en cáncer.

(78) *Ibidem*, pp. 19 y ss. Por encima de todas destaca la Fundación Pública de Medicina Xenómica en Galicia (FPMX). En Andalucía se sitúan como referencia el Proyecto Genoma Médico de 2011 y el Proyecto AMER (Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada) iniciado en 2012. En Navarra recientemente se ha desarrollado el Proyecto NAGEN (2017-2019) que tiene como objetivo secuenciar el genoma de 1.000 pacientes con EERR; así como el Proyecto PharmaNAGEN que surge con la finalidad de elaborar procedimientos que permitan el empleo de la información genómica en la prescripción farmacológica. En Extremadura se está iniciando desde 2017 el Proyecto Medea que tiene como principal objetivo generar un Módulo de Prescripción Farmacológica en el Servicio Extremeño de Salud (SES). Finalmente, Cataluña destaca por el Proyecto MedPerCan centrado en el estudio del cáncer hereditario; el Proyecto URD-Cat dirigido a pacientes con EERR; y el Proyecto GCAT, Genomes for Life que consiste en una caracterización fenotípica extensa y un seguimiento clínico detallado de 20.000 voluntarios sanos residentes en Cataluña.

(79) *Ibidem*, pp. 23 y ss. En la mayoría de los casos, la cartera de servicios complementaria de las CC. AA. no recoge un listado detallado de las pruebas genéticas y otras determinaciones en el ámbito de la MPP. En Galicia, el DOGA (Diario Oficial de Galicia) recoge un listado de las tarifas aplicadas en pruebas genéticas que sí están especificadas. Por otro lado, los órganos de gestión sanitaria correspondientes en Canarias, Castilla y León y el País Vasco cuentan con un registro actualizado de las pruebas de MPP que se realizan en la comunidad autónoma.

Andalucía, Castilla y León, Cataluña, Galicia y el País Vasco son las CC.AA. con más desarrollo hacia la implantación de la medicina personalizada. Estas regiones presentan un importante apoyo institucional en materia de planificación, organización de los recursos sanitarios o financiación directa a proyectos de investigación, así como en infraestructura para dar servicio a nivel asistencial.

Desde una perspectiva jurídica, lo más relevante es que ninguna comunidad autónoma trabaja, por el momento, en un marco normativo *ad hoc* para la aplicación de la medicina personalizada de precisión en el ámbito asistencial (80).

La iniciativa tomada por las CC.AA. supone un desarrollo prometedor para la integración definitiva de la medicina personalizada en nuestro SNS. Si bien, a nivel estatal y para encauzar adecuadamente este abrupto desarrollo, en marzo de 2017 el Senado español, a instancias del Grupo Socialista, aprobó la creación de una ponencia de estudio sobre genómica para el SNS. En enero de 2018 se pusieron en marcha las comparecencias de los primeros expertos. Como resultado se redactaron trece conclusiones y recomendaciones, entre las que destacan la necesidad de elaborar una estrategia común a nivel nacional impulsada y coordinada por el Consejo Interterritorial del SNS; la creación de la especialidad de genética clínica y la incorporación de profesionales de Bioinformática; la necesidad de asegurar un proceso de integración de esta tecnología basado en la sostenibilidad económica; y la creación de un Observatorio de seguimiento (81).

### **C) Los retos que plantea la medicina personalizada**

La medicina personalizada puede llevar a un enfoque reducido en las terapias farmacológicas y a un movimiento hacia los nutrientes, la terapia génica y las terapias regenerativas que deberán ser respaldadas por un marco regulatorio apropiado. En todos los casos, cambiar los enfoques de las pruebas, alejarse de los grandes ensayos controlados aleatorios, requerirá un acuerdo sobre los niveles apropiados de evidencia.

La regulación no se trata solo de licencias de medicamentos. Será necesario supervisar la calidad en todos los niveles para la implementación exitosa de la medicina personalizada. Sin embargo, se debe tener cuidado a la hora de garantizar que la regulación no reprima la innovación cuando esto conduzca a una mejora clara en la salud y el bienestar de los ciudadanos.

---

(80) *Ibidem*, p. 47.

(81) Se puede tener acceso a las trece recomendaciones a través del siguiente enlace web: <https://www.diariofarma.com/2019/01/16/conclusiones-y-recomendaciones-de-la-ponencia-de-estudio-sobre-genomica-para-elsistema-nacional-de-salud>.

Los cambios en el marco regulatorio europeo para apoyar el desarrollo de la medicina personalizada deberán tener en cuenta los problemas transfronterizos, ya que la falta de armonización dificulta la aprobación europea. No obstante, no debemos olvidar que las diferencias regionales dentro de Europa pueden proporcionar la flexibilidad para apoyar la innovación.

Como elementos esenciales, el legislador debe adaptar los marcos regulatorios y desarrollar programas apropiados para estrategias de prevención. La identidad personal y las nociones de pertenencia colectiva son otro tema importante a considerar en relación con la medicina personalizada. El análisis de rasgos basados en firmas genómicas, por ejemplo, no puede considerarse que se aplica solo a ciudadanos individuales sino también a miembros de la familia que comparten su herencia genética. De hecho, consideraciones similares se aplican a las influencias ambientales dentro del entorno familiar. Por lo tanto, una pregunta importante que debe abordarse es la medida en la que cierta información debe permanecer privada y las implicaciones éticas de la retención de información que podría afectar la salud de un ciudadano para proteger la privacidad de otro.

### **a) El coste de implantación**

Los sistemas públicos europeos tendrán que hacer frente a importantes retos presentes y futuros. Los factores que están provocando este fenómeno están muy vinculados con el desarrollo de la sociedad actual. El aumento del número de afiliados a la Seguridad Social, el incremento de la esperanza de vida de la población (se estima que en 2050 el 27,5% de la población será mayor de 65 años), y las mayores expectativas y exigencias por parte de la población son las principales causas del incremento de gasto (82).

La población mayor de 65 años genera un gasto «entre 2,85 o 2,95 veces superior al correspondiente a personas de menor edad», por lo que «cabe esperar que el gasto sanitario público se incremente de forma sustancial en las próximas décadas, con un crecimiento estimado del 0,7% anual en término medio hasta 2040» (83).

Estos factores además derivan en otros que no hacen más que agravar la situación. El aumento de la esperanza de vida de la población genera una población altamente envejecida y por lo tanto con más necesidades en el ámbito de la salud. Por otro lado, esto también repercute en un aumento de enfermos crónicos que suponen un enorme gasto al sistema sanitario público.

---

(82) R. BASANTE POL y C. DEL CASTILLO RODRÍGUEZ, 2013: 295.

(83) J. J. VÁZQUEZ y R. REIER FORRADELLAS, 2013: 518.

Se espera que «en los próximos diez años el 60% de los ciudadanos padezca alguna enfermedad crónica» (84).

En lo referente al aumento de las expectativas y exigencias de la población, el problema se refleja en dos aspectos principalmente. De un lado, los ciudadanos, cada vez más, exigen mejores prestaciones y los medicamentos más novedosos (85). Medicamentos de última generación que aportan un mejor tratamiento pero que suponen un mayor esfuerzo del presupuesto público. De otro lado, se refleja también en la inversión que el sistema sanitario público hace para su mejora tecnológica.

La problemática que surge es de difícil solución (86). Cada día aparecen nuevos medicamentos que cubren enfermedades hasta entonces no tratables, o medicamentos que mejoran a otros ya existentes en el mercado. De igual modo, el avance tecnológico tan vertiginoso provoca el desfase de la tecnología de un modo extremadamente rápido (87). Esta rápida evolución y las exigencias de la población que, como es evidente pretende el mejor tratamiento, llevan en jaque al sistema sanitario público.

A tenor de todo lo expuesto cabe plantearse si debe el sistema sanitario público hacer frente a todas las patologías sin tener en cuenta el coste que esto suponga. Y si no es así, ¿cuál es el mínimo a cubrir? La realidad es que el presupuesto es limitado, lo que provoca que si se invierte en una tecnología se debe prescindir otra (88).

---

(84) J. J. VÁZQUEZ y R. REIER FORRADELLAS, 2013: 518.

(85) CONSEJO ESTATAL DE ESTUDIANTES DE MEDICINA – CEEM, 2016: «Una de cada tres personas en el mundo tiene problemas para obtener el fármaco necesario», además, «este problema en la actualidad no queda limitado a los países de rentas bajas o medias» (véase el caso de la Hepatitis C y el medicamento Sovaldij).

(86) V. LOMAS HERNÁNDEZ, 2013: 478-479. Un ejemplo, entre muchos, se dio en el Servicio Gallego de Salud, cuando un paciente diagnosticado de «hemoglobinuria paroxística nocturna» solicitó la dispensación del medicamento denominado «Soliris 300 mg» por su comprobada eficacia respecto de la patología. La Comisión Autonómica Central de Farmacia y Terapéutica desestimó la solicitud al considerar que no se cumplían los criterios establecidos para la dispensación del medicamento, con un coste de 377.182€. Si bien, los argumentos que aporta la Administración Sanitaria de la Xunta están claramente enfocados en el ahorro, siendo contrarios a la Guía Clínica de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia. En consecuencia, la Sala que enjuició el caso consideró que la no dispensación del medicamento incurre en vicio de nulidad de pleno derecho, y condenó al Servicio de Salud a que dispensara el fármaco.

(87) J. R. REPULLO LABRADOR, 2012: 130-138. La eficiencia en lo que respecta a las tecnologías no se basa únicamente en saber en qué nueva tecnología invertir, sino también en valorar que tecnologías retirar. En esta misma línea: C. CAMPILLO-ARTERO y E. BERNAL-DELGADO, 2012. <http://dx.doi.org/10.1016/j.gaceta.2012.01.010>.

(88) Á. PUYOL GONZÁLEZ, 2014: 9. Este autor hace una reflexión muy interesante respecto de los recursos limitados de los que dispone el SNS: «Lo ideal sería que el acceso fuese iguali-

Como ocurre en todos los países desarrollados, el ámbito de la salud es un sector protagonista en la economía productiva, generando un importante porcentaje de los empleos cualificados. La importancia de este sector en la sociedad debe ser motivo suficiente para priorizar los retos que presenta. El SNS español no es muy diferente, en este sentido, a los sistemas sanitarios públicos de los Estados europeos, puesto que todos ellos suelen reflejar problemas similares. Económicamente los Estados desarrollados muestran una gran insuficiencia financiera y difícilmente pueden mantener el ritmo de la innovación tecnológica. Socialmente, las exigencias de la población aumentan paulatinamente, a eso debemos añadir la atención sanitaria de los inmigrantes y el envejecimiento de la población.

Aunque muchos predicen una reducción en el gasto en atención de la salud mediante el uso racional de terapias dirigidas, el costo potencial de introducir la recopilación de datos a gran escala, como perfiles completos de ómics, biomarcadores y datos de imágenes junto con información contextual sobre exposiciones ambientales, etc., es enorme.

Además, se espera que el número reducido de pacientes que pueden ser tratados con un medicamento específico determinado aumente su costo al mismo tiempo que ofrece mayores o incluso garantías completas de eficacia. La pregunta, por lo tanto, es cómo determinamos la relación costo-beneficio para la medicina personalizada en su conjunto y qué cambios deberán realizarse en los modelos de reembolso. Quizás lo más importante, ¿cómo consideramos los costos y ahorros a muy largo plazo para un sistema destinado a ser preventivo en lugar de simplemente reactivo?

La priorización de la financiación seguirá siendo un problema a través del desarrollo, implementación y consolidación de la medicina personalizada. Un desafío clave será asegurar una inversión adecuada en prevención, diagnóstico temprano y monitoreo para respaldar futuras reducciones en el gasto en atención médica o mejorar el estado de salud para una situación financiera similar. Del mismo modo, los modelos deberán tener cada vez más en cuenta la rentabilidad global en lugar de centrarse en las enfermedades individuales y su tratamiento. Por lo tanto, es posible que los modelos de reembolso tengan

---

tario, es decir, que todo el que necesitase atención sanitaria la obtuviese, independientemente de otras consideraciones. Pero el problema reside en que es precisamente eso lo que no es posible. No todos podemos tener un acceso igual a los recursos que necesitamos debido a su escasez, en parte inevitable (y en parte no) como ya he indicado. Entonces, y aunque parezca un contrasentido, la pregunta es la siguiente: ¿qué tipo de desigualdad respeta mejor el principio de igualdad entre las personas en el acceso a la atención sanitaria? ¿Cuál es la desigualdad legítima para acceder a los recursos sanitarios escasos? La tradición en países como el nuestro dice que los iguales son los que tienen la misma necesidad médica, de manera que dispensar un trato igual quiere decir priorizar a los que más lo necesitan».

que tener en cuenta la rentabilidad global y también consideraciones éticas y sociales, incluida la financiación para apoyar el acceso a nuevas tecnologías. También se debe tener cuidado de invertir suficiente tiempo y recursos para tecnologías «suficientemente buenas» a medida que comenzamos a introducir la medicina personalizada. De esta manera, podemos garantizar que los pacientes obtengan beneficios lo antes posible.

### **b) Un acceso igualitario (89)**

La medicina personalizada puede redundar en beneficios para los ciudadanos, pacientes y profesionales de la salud, además de las arcas públicas. Facilita una atención sanitaria más personalizada y centrada en el paciente, que adquiere más protagonismo. Además, la atención suele ser más específica, efectiva y eficaz, lo que ayuda a reducir los errores médicos, y la duración de la hospitalización. También favorece a un acercamiento a la asistencia sanitaria más igualitaria, a la integración socioeconómica y la calidad de vida de los pacientes.

La medicina personalizada tiene el potencial de mejorar el acceso a tratamientos efectivos y seguros para todos los ciudadanos europeos. Sin embargo, también tiene el potencial de introducir o acentuar desigualdades. El acceso a la tecnología es un tema central a este respecto. La atención médica impulsada por la tecnología podría verse limitada por la capacidad individual de pagar por la tecnología si no se introducen las medidas adecuadas para abordarlo. Además, las interfaces tecnológicas deben ser adaptables a las necesidades del usuario final si queremos evitar el desarrollo de una brecha tecnológica en la que la atención médica efectiva esté disponible solo para aquellos que puedan interactuar adecuadamente con la tecnología.

El acceso a la tecnología también es una preocupación en todos los países y regiones, y los modelos de reembolso desarrollados a escala europea deberían tener en cuenta estos problemas. Es importante recordar que los ciudadanos de toda Europa no son simplemente consumidores de recursos sanitarios. También son uno de los recursos más importantes para la medicina personalizada a través del uso de sus datos para desarrollar y refinar algoritmos y para evaluar la efectividad y seguridad de las intervenciones. Sin garantizar el acceso generalizado a la medicina personalizada, será imposible tener en cuenta adecuadamente factores como la raza, la cultura, el contexto socioeconómico, el género, etc. También se debe tener cuidado para garantizar

---

(89) Vide European Science Foundation, *Personalised Medicine for the European Citizen. Towards more precise medicine for the diagnosis, treatment and prevention of disease (iPM)*, ESF, p. 49.

que las desigualdades en la financiación de la investigación entre los países europeos no conduzcan a diferencias en la tasa a la que el conocimiento se traduce en beneficios para la salud en toda Europa.

### 3. El derecho a la edición genética reproductiva

El desarrollo de la tecnología del ADN recombinante durante la década de los setenta supuso el principio de la era de la biotecnología y el nacimiento de la ingeniería genética. Este hito permitió la manipulación del material genético.

Hace dos décadas, las preocupaciones sobre la seguridad de la edición genética y su potencial capacidad para desarrollar una eugenesia tecnológica llevaron a casi 50 países a prohibir la modificación y edición de genes en humanos. Hoy, tras importantes avances tecnológicos y logros en ingeniería genética, la edición genética es una posibilidad real.

La edición genética es la capacidad de introducir, modificar o borrar el ADN de una célula u organismo. Una enzima corta el ADN en una secuencia específica, y cuando esto es reparado por la célula se hace un cambio o «edición» a la secuencia (90). Esta técnica es tan poderosa que está obligando a la sociedad a replantearse hasta dónde se quiere llegar con estos nuevos métodos sin romper los esquemas éticos vigentes.

Hasta mediados de la década de 2010 la capacidad de realizar modificaciones genéticas de forma eficaz parecía una empresa imposible de alcanzar. No obstante, como consecuencia del estudio completo del genoma del ser humano se han ido desarrollando nuevas e importantes herramientas de ingeniería genética. En el 2011 se iniciaron las primeras investigaciones del sistema CRIPR/Cas9 (91). En el año 2013 se consiguió editar el genoma de células de mamífero mediante la generación de mecanismos de reparación (92). El problema es que, a menudo, la operación falla y se generan mutaciones no deseadas. Muy recientemente, el químico californiano David Liu (93) ha diseñado lo que denomina como «una nueva proteína quimérica», que utiliza

---

(90) Vide ¿Qué es la edición del genoma», <https://terapiagenica.science/que-es-la-edicion-del-genoma/>.

(91) V. BELIVER CAPELLA, 2016: 225: «EL CRISPR-Cas9 consta de dos componentes básicos. Uno de ellos, que recibe el nombre de Cas9, es un enzima que actúa como un escalpelo genético (tijeras moleculares o enzima quirúrgico), que corta y pega desde bases de nucleótidos hasta fragmentos de ADN con absoluta precisión. El otro componente (propiamente el CRISPR) es una molécula de ARN, de las que actúan habitualmente como transmisoras de la información biológica dentro del genoma. Aquí ejerce de guía del escalpelo genético, conduciéndolo exactamente hasta la base de nucleótidos que tiene que cortar».

(92) N. SALOMÉ LIMA, A. G. MARTÍNEZ y otros, 2018: 34.

(93) A. V. ANZALONE, P. B. RANDOLPH, D. R. LIU, y otros, 2019.

una variante de las tijeras Cas9 capaz de cortar una sola de las dos cadenas que forman la característica doble hélice del ADN, evitando así las mutaciones no deseadas (94).

El Derecho se enfrenta a situaciones que antes parecían lejanas o imposibles, incluida la posibilidad de controlar directamente los genes y rasgos que se transmiten a los hijos y las generaciones futuras. La edición de genes para la reproducción humana supone riesgos sociales, amenaza la salud y la autonomía de las generaciones futuras, exacerba las desigualdades sociales existentes y sienta las bases para una nueva eugenesia de mercado que impulsaría la discriminación y el conflicto (95). Estos avances nos han situado ante un momento crítico, donde la edición genética presenta ilusionantes posibilidades, pero al mismo tiempo genera alarmantes amenazas, incluso frente a los derechos humanos.

Lograr un proceso seguro y eficaz desde un punto de vista de la seguridad, pero también asequible desde una perspectiva económica, convertiría a la edición genética en uno de los mayores avances y complementos de la medicina moderna.

## **A) Marco normativo regulador**

### **a) La edición genética en el ámbito internacional**

Previamente a afrontar el debate jurídico en torno a la regulación de la edición genética en humanos es imprescindible tratar de modo sucinto la regulación jurídica actual.

Desde que surge y se desarrolla la técnica de la edición genética, determinados Estados y especialmente algunas organizaciones intergubernamentales han ido desarrollando regulaciones, procedimientos y pautas de actuación en este campo.

El Consejo de Europa en la Asamblea Parlamentaria del Consejo de Europa de 1982 aprobó la Recomendación 934, relativa a la ingeniería genética. En su art. 4.i. indica que *«los derechos a la vida y a la dignidad humana garantizados en los artículos 2 y 3 del Convenio Europeo de Derechos Humanos llevan aparejados el derecho a heredar características genéticas que no hayan sufrido ninguna manipulación»*. En el apartado ii indica que *«este derecho*

---

(94) M. ANSEDE, 2019: El propio David LIU reconoce que «se necesita mucha más investigación en una amplia variedad de tipos de células y organismos para entender mejor el *prime editing* y perfeccionarlo».

(95) M. DARNOVSKY, L. LOSTHORP y K. HASSON, <https://www.openglobalrights.org/reproductive-gene-editing-imperils-universal-human-rights/?lang=Spanish>.

*deberá ser expresamente enunciado en el marco del Convenio Europeo de Derechos Humanos».*

En 1997, en Oviedo, se redactó el informe explicativo del Convenio, donde se confirmó que el temor y la necesidad de regulación recaen principalmente sobre *«la modificación intencional del genoma humano para producir individuos o grupos enteros dotados de características particulares y cualidades requeridas [...]»* (punto 89). En todo caso, el informe concluye que *«cualquier intervención que tenga como objetivo modificar el genoma humano debe llevarse a cabo con fines preventivos, diagnósticos o terapéuticos. Están prohibidas las intervenciones destinadas a modificar características genéticas no relacionadas con una enfermedad o una enfermedad. Mientras la terapia génica de células somáticas se encuentre actualmente en la etapa de investigación, su aplicación solo se puede permitir si cumple con los estándares de protección establecidos»* (punto 90) (96). El Convenio de Oviedo dedica todo el Capítulo IV al genoma humano (arts. 11-14) (97).

En 2015, el Comité de Bioética del Consejo de Europa redactó la Declaración sobre las tecnologías de edición del genoma.

Por su parte, la UNESCO en la Declaración Universal de los Derechos Humanos de las Generaciones Futuras de 26 de febrero de 1994, en su artículo 3, dispuso que *«las personas que pertenecen a las generaciones futuras tienen derecho a la vida y preservación de la especie humana y se prohíbe causar daño a la vida en particular con actos que comprometan de forma irreversible la preservación de la especie humana, el genoma y la herencia genética».*

Posteriormente, en la Declaración Universal sobre el Genoma y los Derechos Humanos de 1997, el organismo se comprometió a organizar, asesorar

---

(96) Vide Consejo de Europa, Explanatory Report to the Convention for the protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine, European Treaty Series, N.º. 164, 4 de abril de 1997, Oviedo.

(97) Convenio de Oviedo, Capítulo IV: *«Artículo 11. No discriminación. Se prohíbe toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético. Artículo 12. 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. Artículo 13. Intervenciones sobre el genoma humano. Únicamente podrá efectuarse una intervención que tenga por objeto modificar el genoma humano por razones preventivas, diagnósticas o terapéuticas y sólo cuando no tenga por finalidad la introducción de una modificación en el genoma de la descendencia. Artículo 14. No selección de sexo. No se admitirá la utilización de técnicas de asistencia médica a la procreación para elegir el sexo de la persona que va a nacer, salvo en los casos en que sea preciso para evitar una enfermedad hereditaria grave vinculada a sexo».*

y evaluar todas aquellas «prácticas que pueden ir en contra de la dignidad humana, como las intervenciones en línea germinal» (98).

En definitiva, son numerosos los textos internacionales que en mayor o menor medida forman parte de la regulación de la edición genética. No obstante, no cabe duda que el contenido y desarrollo en este campo es escaso e insuficiente. Desde un punto de vista jurídico, se evidencia la necesidad de seguir avanzando en la materia, consensuando y coordinando en un sector que no sólo refleja importantes cuestiones jurídicas y éticas, sino también económicas y comerciales (99).

---

(98) Vide UNESCO, *Declaración Universal sobre el Genoma y los Derechos Humanos de 1997*, art. 24.

(99) Del 1 al 3 de diciembre de 2015 se realizó en Washington DC (EE. UU.) la Cumbre Internacional sobre la edición genética humana (International Summit on Human Gene Editing) convocada por la Academia Nacional de Ciencias y la Academia Nacional de Medicina de los Estados Unidos, y coorganizada por la Academia de Ciencias de China y la Real Sociedad de Ciencias de Gran Bretaña, y que discutió los aspectos científicos, éticos y políticos asociados a la investigación sobre la edición genética en seres humanos. Según las conclusiones alcanzadas en la Declaración, sería irresponsable proceder a cualquier uso clínico en la edición de la línea germinal, salvo y hasta que: los más relevantes aspectos de seguridad y eficacia hayan sido resueltos, con base en una apropiada comprensión y balance de los riesgos, los beneficios potenciales y las alternativas; y exista un amplio consenso social sobre la oportunidad de sus aplicaciones proyectadas. Además, para la declaración, cualquier uso clínico debe proceder bajo supervisión apropiada de la autoridad regulatoria. Hasta el momento, señalan que estos criterios no se han alcanzado para ningún uso clínico; los aspectos de seguridad no han sido adecuadamente explorados; los casos de beneficios notables son limitados; y muchas naciones tienen prohibiciones legales o reglamentarias de las modificaciones en la línea germinal. Sin embargo, señala la Declaración, se debe volver a considerar periódicamente el posible uso clínico en la línea germinal por el avance del conocimiento científico y las visiones sociales. Entre el 27 y 29 de noviembre de 2018 se celebró la segunda Cumbre Internacional sobre edición genética humana en Hong Kong. Este segundo Congreso, que ha estado marcado por la reciente comunicación del nacimiento en China de los primeros bebés modificados genéticamente, da un paso más, proponiendo comenzar a perfilar el futuro de los primeros ensayos clínicos: «una vía hacia la edición de la línea germinal requerirá adherirse a estándares ampliamente aceptados para la investigación clínica, incluidos los criterios articulados en los documentos de guía de edición del genoma publicados en los últimos tres años. Dicha vía requerirá el establecimiento de estándares para la evidencia preclínica y la precisión de la modificación genética, la evaluación de la competencia para los profesionales de los ensayos clínicos, los estándares exigibles de comportamiento profesional y las asociaciones sólidas con los pacientes y los grupos de defensa del paciente». No obstante, concluye que «los riesgos son demasiado grandes como para permitir ensayos clínicos de edición de la línea germinal humana en este momento. Sin embargo, el progreso en los últimos tres años y las discusiones en la cumbre actual sugieren que ha llegado el momento de trazar un camino riguroso hacia esos ensayos».

## **b) La edición genética en los Estados Unidos**

En los Estados Unidos las agencias responsables de regular y controlar la edición genética son el Recombinant DNA Advisory Committee (RAC), National Institutes of Health (NIH), y Food and Drug Administration (FDA). En principio, no existe regulación que prohíba la modificación de la línea germinal, no obstante, tanto la RAC como el NIH no autorizan ningún estudio dirigido a esta finalidad.

Por otro lado, la Enmienda Dickey-Wicker, nombre de una cláusula del proyecto de ley de apropiación adjunta a un proyecto de ley aprobado por el Congreso de los Estados Unidos en 1995 y firmado por el expresidente Bill Clinton, prohíbe al Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) usar fondos apropiados para la creación de embriones humanos con fines de investigación o para investigación en la que se destruyen embriones humanos, es decir, prohíbe la financiación pública de este tipo de investigaciones. En marzo de 2009, el presidente Obama emitió una orden ejecutiva que eliminó la restricción contra el financiamiento federal de la investigación con células madre. Sin embargo, la Enmienda Dickey-Wicker sigue siendo un obstáculo para los investigadores con fondos federales que buscan crear sus propias líneas de células madre.

## **c) La edición genética en la Unión Europea**

La primera norma que trató esta materia fue la Directiva europea relativa a la protección jurídica de las invenciones biotecnológicas de 6 de julio de 1998. En su considerando 40 establece un posicionamiento contundente al afirmar que *«en el seno de la Unión Europea existe consenso respecto de que la intervención génica germinal en seres humanos y la clonación de seres humanos son contrarias al orden público y a la moralidad»*.

Con posterioridad, en la Carta de Derechos Fundamentales de la Unión Europea de 2000, art. 3, sobre el derecho a la integridad de la persona, apartado 2, se establece que en el marco de la medicina y la biología quedan prohibidas *«las prácticas eugenésicas, y en particular las que tienen por finalidad la selección de las personas»*, así como *«la clonación reproductora de seres humanos»*.

En el Reglamento de la Unión Europea n° 536/2014 de 16 de abril de 2014 sobre los ensayos clínicos de medicamentos de uso humano establece, en alusión a lo indicado por la Directiva 2001/20/CE, *«que no podrán realizarse ensayos de terapia génica que produzcan modificaciones en la identidad genética germinal del sujeto»* (Considerando 75).

#### **d) La edición genética en España**

Las primeras normas que podemos vincular con la edición genómica surgieron a finales de la década de los ochenta, en concreto, la Ley 35/1988, de 22 de noviembre, sobre Técnicas de Reproducción asistida y la Ley 42/1988, de 28 de diciembre, sobre donación y utilización de embriones, o de sus células, tejidos u órganos (100).

La Ley 42/1988 fue derogada por la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre Técnicas de reproducción humana asistida. No obstante, el marco normativo regular relativo a la investigación con embriones quedó desarrollado en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica (LIB).

#### **B) El debate jurídico que plantea la edición genética**

El fenómeno de la edición genética requiere desde el Derecho una respuesta para solventar conflictos tan relevantes como: la protección de la dignidad humana; la integridad y la diversidad genética; la protección y confidencialidad de los datos genéticos; la responsabilidad generada por los propios daños que pueda producir la tecnología; y el acceso igualitario a las posibilidades que pueda aportar este campo especialmente desde su perspectiva terapéutica (lo que se entiende por justicia distributiva).

Hasta ahora la edición genética ha sido encauzada y gestionada a partir de un derecho blando («*soft law*») que con un carácter más flexible ha originado una armonización ficticia de este campo. Si bien, ha contribuido a perfilar el camino a desarrollar por las legislaciones futuras (101). De este modo, los avances reguladores actuales son considerados por algunos autores como un adecuado instrumento de reflexión previo a los cambios técnicos y científicos que obligan a los países a legislar (102). Sin embargo, para otros autores el desarrollo regulador actual es del todo insuficiente.

No obstante, el principal conflicto jurídico se erige sobre cómo afrontar la regulación de este sector. Desde los inicios de este fenómeno hasta la actualidad ha existido una resistencia científica, política e incluso social que ha impedido la realización de investigaciones de gran calado con el objetivo principal de evitar situaciones de alarma social que supongan un bloqueo total a este campo. Ahora bien, todo apunta a que esta situación es transitoria. Al respecto, desde expertos en la materia y doctrina especializada se

---

(100) Estas normas surgieron a partir de lo establecido en el Informe Palacios, al respecto *vide* J. A. SOUTO PAZ, 2006: 187-196.

(101) N. SALOMÉ LIMA, A. G. MARTÍNEZ y otros, 2018: 35.

(102) N. SALOMÉ LIMA, A. G. MARTÍNEZ y otros, 2018: 35.

desprenden tres posiciones claramente diferenciadas en cuanto al modelo de regulación adecuado (103):

1. *La prohibición total.*

Esta posición se basa principalmente en argumentos naturalistas, en algunos aspectos de índole religioso donde se sitúa a la identidad genética como un bien fundamental, cuya modificación ataca a la propia consideración de ser humano. Con carácter general se emplean argumentos morales como base del rechazo.

2. *La prohibición parcial, permitiendo exclusivamente modificaciones con una finalidad terapéutica.*

Desde esta posición se defiende que toda la investigación y presupuesto vayan destinados a una modificación del genoma humano exclusivamente con una finalidad terapéutica. Siempre que existan demandas sanitarias básicas, no tiene justificación no destinar todo el presupuesto y esfuerzo a desarrollar la edición genética como herramienta sanitaria.

3. *La regulación plena de la edición genética.*

Los defensores de esta posición sostienen que el miedo a los malos usos de esta tecnología no es una razón para abandonarla. Desde esta postura se aboga por la posibilidad de las mejoras genéticas. En palabras de John Harris, «si no es injusto esperar tener un hermoso bebé robusto, con ojos marrones y pelo rizado, ¿puede ser injusto garantizar deliberadamente que se tenga precisamente un bebé así? Si no es injusto que Dios o la naturaleza concedan un deseo tal, ¿puede ser injusto concedérselo uno mismo?» (104).

El debate es complejo y apremiante. Son numerosos los manifiestos que se posicionan a favor de un amplio diálogo político, científico y social. *Nature* publicó en 2015 un manifiesto firmado por numerosos científicos vinculados a la edición genética donde se concluía (105):

*«la edición del genoma de embriones humanos empleando las tecnologías actuales podría tener efectos impredecibles sobre las futuras generaciones. Por ello, resultan peligrosas y éticamente inaceptables. Además, esta investigación podría ser explotada para llevar a cabo modificaciones no terapéuticas. Nos preocupa que una eventual protesta de la opinión pública ante la violación de la ética en este campo, pudiera impedir el desarrollo de una prometedora área terapéutica».*

En una línea similar se publicó otro manifiesto en la revista *Science* (106).

---

(103) V. BELLVER CAPELLA, 2016: 234-236.

(104) J. HARRIS, 1998: 119.

(105) E. LANPHER y otros, 2015: 410-411.

(106) P. BERG y otros, 2015: 38.

En España, el Comité de Bioética, tras su renovación a comienzos de 2019, hizo público su rechazo a la edición genética debido a que «el estado actual de tales técnicas, más allá de las dudas éticas que plantean, no ha superado el nivel de seguridad necesario para su uso clínico en humanos». Asimismo, en el manifiesto publicado por el Comité se establece que la «terapia génica germinal» en la actualidad es «absolutamente rechazable e inadmisibile al construir un mero programa eugenésico» (107).

Josep SANTALÓ PEDRO identifica cuáles serán las fases de desarrollo de la investigación en materia de edición genética. En una primera fase (la actual), donde existe una moratoria en la investigación de este campo basada en el principio de precaución. En una segunda fase, la modificación genética se centrará en abordar proyectos de finalidad terapéutica. Y en una tercera y última fase, las investigaciones se centrarán en el «mejoramiento» genético de los individuos.

En todo caso, es conveniente destacar que los manifiestos de los distintos organismos van encaminados a establecer un aplazamiento en tanto en cuanto el desarrollo tecnológico y el conocimiento de la ciencia se desarrollen de tal modo que permitan hacer un uso más seguro y preciso de la edición del genoma humano.

No obstante, la realidad es bastante diferente. El avance de la tecnología de edición genética es constante, y empiezan a surgir investigaciones que se alejan de lo manifestado por las distintas organizaciones y comités científicos y de bioética (108).

En definitiva, las dudas existentes sobre este campo son importantes, el Derecho debe intervenir, por lo menos, para regular cuando se experimente con embriones humanos; para aplicar un uso igualitario de la tecnología y sus posibilidades, especialmente en el ámbito sanitarios y terapéutico; cuando se emplee la tecnología de edición genética para usos no terapéuticos; y, en definitiva, siempre y cuando no existan garantías suficientes de seguridad para los seres humanos en su aplicación.

---

(107) Vide «El Comité de Bioética rechaza la edición genética para la mejora humana», *Redacción Médica*, 18 de enero de 2019.

(108) A finales de noviembre de 2018, un investigador chino, He Jiankui, anunció el nacimiento de dos niñas gemelas a las que se les había insertado un gen durante la fase embrionaria mediante la técnica Crispr/Cas9. El objetivo era eliminar el riesgo de contagio del VIH del padre alterando el gen CCR5. Vide Xavier FONTDEGLÒRIA, «El misterio rodea a He Jiankui», *ELPais*, 1 de marzo de 2019.

### **C) La edición genética y su integración en el SNS**

Primeramente, conviene especificar que la edición genética no queda integrada dentro de la cartera común de servicios de nuestro SNS, por tanto, no puede ser considerada un servicio público ni, aún menos, un derecho subjetivo de los pacientes.

La necesaria regulación que se viene exigiendo desde diferentes ámbitos relacionados con este campo va encaminada principalmente a asegurar un uso correcto y seguro de la tecnología, y no tanto en garantizar su uso dentro de los sistemas sanitarios.

No cabe esperar que a corto-medio plazo la edición genética pase a formar parte de las prestaciones básicas del SNS. El motivo es sencillo, para la integración de cualquier servicio, producto o tecnología en la cartera común de servicios «*se tendrá en cuenta la seguridad, eficacia, eficiencia, efectividad y utilidad terapéuticas de las técnicas, tecnologías y procedimientos, así como las ventajas y alternativas asistenciales*» (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 de actualización, art. 5.1). De momento, parece existir consenso entre gran parte de la ciencia de que esta tecnología no ha superado un nivel de seguridad que permita su aplicación de forma efectiva en seres humanos.

Vivimos en una sociedad donde prima un discurso tecnócrata que sostiene que cualquier problema o limitación que genere la tecnología se resolverá gracias al propio progreso tecnológico. No obstante, desde un punto de vista jurídico no es suficiente con afirmar que la tecnología resolverá el problema, sino que se debe hacer un esfuerzo para prevenir y evitar el daño.

Asimismo, para su definitiva inclusión en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, las técnicas, tecnologías o procedimientos deberán «*contribuir de forma eficaz a la prevención, al diagnóstico o al tratamiento de enfermedades, a la conservación o mejora de la esperanza de vida, al autovaloramiento o a la eliminación o disminución del dolor y el sufrimiento*» [RD 1030/2006, at. 5.3.a)], y «*aportar una mejora, en términos de seguridad, eficacia, efectividad, eficiencia o utilidad demostrada, respecto a otras alternativas facilitadas actualmente*» [RD 1030/2006, at. 5.3.b)]. Quiere esto decir, que cualquier futura integración de esta tecnología en nuestro sistema sanitario debe ir encaminada exclusivamente a funciones terapéuticas.

### **V. A MODO DE CONCLUSIÓN**

La medicina genómica surge para plasmarse como una medicina preventiva, de precisión y personalizada, con un destacado potencial para proveer de bienestar a los seres humanos.

En la actualidad, el consejo genético y las pruebas predictivas están plenamente integradas en nuestro Sistema Nacional de Salud. La medicina personalizada, por su parte, es una realidad en desarrollo que se encuentra todavía en una fase temprana de implementación en nuestro servicio sanitario público.

Las posibilidades científicas y sanitarias de esta tecnología son incalculables, sus límites se circunscriben especialmente al ámbito bioético y jurídico. Al respecto, a lo largo de este trabajo se han planteado importantes conflictos jurídicos que pueden ser agrupados en los siguientes:

- La necesidad de elaborar una estrategia en medicina genómica, personalizada y de precisión, a nivel de la Unión Europea y en nuestro Sistema Nacional de Salud. Se estima necesaria la intervención del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud que unifique y redirija de un modo coordinado todas las iniciativas precipitadas por las Comunidades Autónomas.
- La importancia de la inclusión en la cartera común de nuestro SNS de las distintas posibilidades que aporta la medicina genómica tiene, entre otras, la función de aproximar sus beneficios a la totalidad de la población, evitando desigualdades de acceso. Evidentemente, este proceso se orientará a la sostenibilidad económica del SNS impidiendo precios abusivos, desde la obligación ética y legal de asegurar transparencia de costes y de beneficios empresariales.
- Finalmente, especial atención requiere el respeto a la confidencialidad de los datos genéticos. Con la aprobación de la LO 3/2018 se ha perdido una gran oportunidad para adaptar una regulación en materia de protección de datos sobre salud que destaca por ser dispersa, compleja y desactualizada (109), teniendo en cuenta los avances sociales especialmente en lo referente a las Tecnologías de la Información la Comunicación. En este sentido, resulta especialmente aplicable desde el punto de vista de la investigación y los datos genéticos, el uso del Big Data (110).

## VI. BIBLIOGRAFÍA

ANSEDE, M. (2019): «Una nueva técnica modifica el ADN humano con precisión récord», *El País*, 22 de octubre de 2019.

---

(109) J. L. BELTRÁN AGUIRRE, 2019: 2-3.

(110) Sobre el papel del Big Data en el ámbito de la salud, *vide* J. A. MARTÍNEZ NAVARRO, 2018.

- ANZALONE, A. V.; RANDOLPH, P. B.; LIU, D. R.; y otros (2019): «Search-and-replace genome editing without double-strand breaks or donor DNA», *Nature*, Oct 21.
- A. ARIAS-DÍAZ, Javier (2015): «El consejo genético prenatal», *Cuadernos de Bioética*, XXVI.
- M. BAIGET BASTÚS, M. (2011): «Análisis genéticos», en C. M. ROMEO CASABONA (Dir.), *Enciclopedia de Bioderecho y Bioética*, Tomo I, Granada, Comares.
- BASANTE POL, Rosa y DEL CASTILLO RODRÍGUEZ, Carlos (2013): «Financiación de medicamentos: Los aspectos jurídicos», *An. Real. Acad. Farm.*, Vol. 79, 2.
- BEAUCHAMP, T. L. y CHILDRESS, J. F. (1999): *Principios de ética biomédica (edición en castellano)*, Barcelona, Masson, S.A.
- BELLVER CAPELLA, Vicente (2016): «La revolución de la edición genética mediante CRISPR-Cas9 y los desafíos éticos y regulatorios que comporta», *Cuadernos de bioética*, XXVII.
- BELTRÁN AGUIRRE, Juan Luis (2014): «Bioética y Derecho biomédico: principios informantes. Su reflejo en la normativa y en la práctica asistencial: Enfrentamientos, prevalencias y transgresiones», *Derecho y Salud*, Vol. 24, 1.
- (2016): «Estudios epidemiológicos y de salud pública: incidencia del Reglamento Europeo de Protección de Datos», *Documento SESPAS*.
- BELTRÁN AGUIRRE, Juan Luis (2019): *Valoración de la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales en lo que hace al tratamiento de datos de salud*, SESPAS.
- BERG, Paul y otros. (2015): «A prudent path forward for genomic engineering and germline gene modification», *Science*, Vol. 348, 6230.
- BOLADERAS, Margarita (2004): «Bioética: Definiciones, prácticas y supuestos antropológicos», *Themata. Revista de Filosofía*, 33 (2004).
- BOSCH-COMAS, Anna y MORENTE, Manuel M. (2011): «Importancia de los biobancos para el desarrollo biomédico en España», *Enferm Infecc Microbiol Clín*, 29, 9.
- BURG CONTI, Paulo Henrique (2015): «El consejo genético como procedimiento eugenésico: una reflexión en relación con los principios bioéticos y los derechos fundamentales», *Revista de Bioética y Derecho*, 33.
- CABRERO FELIU, L.; DE ABAJO IGLESIAS, F. J.; DE LA FUENTE HONRUBIA, C.; SERRANO CASTRO, M. A. (2012): «Rutas administrativas y requisitos éticos y legales en la investigación biomédica con seres humanos en España: una guía para investigadores», *Medicina Clínica*, 139.
- CAMPILLO-ARTERO, C. y BERNAL-DELGADO, E. (2012): «Reinversión en sanidad fundamentos, aclaraciones, experiencias y perspectivas», *Gac. Sanit*.
- CASADO DA ROCHA, Antonio (2010): «Biobancos, cultura científica y ética de la investigación», *Dilemata*, 4.

- Consejo de Europa (1997): *Explanatory Report to the Convention for the protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine, European Treaty Series, N.º. 164, Oviedo.*
- Consejo Estatal de Estudiantes de Medicina, CEEM (2016): *LXXVIII Jornadas Estatales de Estudiantes de Medicina, Universidad de Cantabria.*
- CORDIANO, Alessandra (2014): «Producción normativa multinivel y función supletoria de las normas de soft law. EL caso de los biobancos de investigación entre lo obligatorio, lo persuasivo y lo justificable», *Revista de Derecho UNED*, 14.
- DARNOVSKY, Marcy; LOSTHORP, Leah y HASSON, Katie: «La edición genética reproductiva pone en peligro los derechos humanos universales», <https://www.openglobalrights.org/reproductive-gene-editing-imperils-universal-human-rights/?lang=Spanish>
- DÍAZ MARTÍNEZ, Ana (2014): «Pruebas y consejo genéticos ante nuestros tribunales de justicia», *Revista Doctrinal Aranzadi Civil-Mercantil*, 8.
- DÍEZ BUESO, Laura (2012): «La garantía institucional de la autonomía del paciente», *Revista de Bioética y Derecho*, 25.
- EMALDI CIRIÓN, Aitziber (2001): *El consejo genético y sus implicaciones jurídicas*, Bilbao-Granada, Fundación BBVA.
- European Science Foundation: *Personalised Medicine for the European Citizen. Towards more precise medicine for the diagnosis, treatment and prevention of disease (iPM)*, ESF.
- FEITO GRANDE, Lydia (2014): «Aspectos bioéticos relacionados con la medicina personalizada», en Javier SÁNCHEZ-CARO y Fernando ABELLÁN, *Medicina Personalizada. Aspectos científicos, bioéticos y jurídicos*, Colección Bioética y Derecho Sanitario, Madrid, Fundación Salud 2000.
- FONTEGLÒRIA, Xavier (2019): «El misterio rodea a He Jiankui», *El País*, 1 de marzo de 2019.
- Fundación Instituto Roche (2019): *Medicina personalizada de precisión en España: mapa de comunidades*, Fundación Instituto Roche.
- GARCÍA DEL POZO, J.; MARTÍN-ARRIBAS, M. C. y ARIAS-DÍAS, J. (2013): «Aspectos prácticos de la nueva normativa para el almacenamiento de muestras destinadas a la investigación en España», *Medicina Clínica*, 140.
- GONZÁLEZ MORÁN, Luis (2006): *Bioderecho: libertad, vida y muerte*, Universidad Pontificia de Comillas-Dykinson.
- GUERRERO M., Álvaro A. (2008): «La regulación de los datos genéticos y las bases de datos de ADN», *Criterio Jurídico*, 8, 2.
- HARRIS, John (1998): *Superman y la mujer maravillosa. Las dimensiones éticas de la biotecnología humana*, trad. Michel Angstadt, Madrid, Tecnos.

- IVONE, Vitulia (2015): «La salud como derecho social: nuevas fronteras de la medicina y derechos de los pacientes», *Derecho y Salud*, Vol. 25, Extraordinario XXIV.
- JOUBE DE LA BARREDA, Nicolás (2008): *Aspectos biomédicos: estado actual de la investigación*, Ciudadanía y valores Fundación.
- KNOPPERS, Bartha Maria y CHADWICK, Ruth (1994): «The Human Genoma Project: Under an International Ethical Microscope», *Science*, Vol. 265, 5181.
- LAÍN ENTRALGO, Pedro (1983): *La relación médico-enfermo. Historia y teoría*, Madrid, Alianza Universidad.
- LANPHIER, Edward y otros (2015): «Don't edit the human germ line», *Nature*, Vol. 519.
- LARIOS RISCO, David (2013): «Autonomía de la voluntad del usuario de servicios sanitarios», *Revista CESCO de Derecho de Consumo*, 8.
- LOMAS HERNÁNDEZ, Vicente (2013): «Límites económicos del derecho a la asistencia sanitaria. STSJ de Galicia de 12 de abril de 2013, N° Rec. 4512/2012», *Revista CESCO de Derecho de Consumo*, 8.
- (2015): «Comentario a la Orden SSI/2065/2014 por la que se modifican los Anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, del 15 de septiembre por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización», *Revista CESCO de Derecho de Consumo*, 13.
- MARTÍN ARRIBAS, C. y ARIAS, J. (2011): «Biobancos y utilización de muestras de origen humano en investigación quirúrgica. Marco normativo actual», *Cirugía Española*, 4.
- MARTÍNEZ NAVARRO, Juan Alejandro (2018): «Los derechos del paciente como usuario del servicio público de salud», en Juan Francisco PÉREZ GÁLVEZ, *La seguridad del paciente*, Valencia, Tirant lo Blanch.
- (2018): *El Régimen Jurídico de la Salud Electrónica*, Valencia, Tirant lo Blanch.
- MELJEM MOCTEZUMA, José (2013): «Sobre la relación médico-paciente», *Revista CANOMED*, 18, 4.
- DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, Federico (2015): «Test genéticos directos al consumidor y límites al principio de autonomía», *Derecho y Salud*, Vol. 25, XXIV.
- MORENO LUCE, Marta Silvia (2006): «El Proyecto Genoma Humano», *Letras jurídicas: revista de los investigadores del Instituto de Investigaciones Jurídicas U. C.*, 13.
- ORTIZ-MARTÍNEZ, Juan Guillermo (2009): «Consentimiento informado en cirugía ortopédica», *Pers. Bioét.*, Vol. 13, 1 (32).

- OSUNA CARRILLO DE ALBORNOZ, E. y LUNA MALDONADO, A. (2004): *Derechos del enfermo*, en Gisbert Calabuig, *Medicina legal y toxicología*, Barcelona, J. A. Masson.
- PALOMAR OLMEDA, Alberto (2018): «La vulneración del deber de secreto y confidencialidad por personal sanitario. Delito habeas data», en Juan Francisco PÉREZ GÁLVEZ (Dir.), *La seguridad del paciente*, Valencia, Tirant lo Blanch.
- PAZOS HAYASHIDA, Javier (2012): «Autonomía del Paciente y Libertad del Profesional Sanitario. (De la Protección del Sujeto a la Objeción de Conciencia en Medicina)», *Revista de Investigación Jurídica*, 4.
- PÉREZ GÁLVEZ, Juan Francisco (2003): «Derecho de los usuarios en los servicios sanitarios: propuesta de un nuevo catálogo», *Actualidad Administrativa*, 47-48.
- (2017): «Evaluación de las Tecnologías Sanitarias y creación de una red de autoridades u órganos responsables», en Juan Francisco PÉREZ GÁLVEZ (Dir.), *Profesionales de la salud. Problemas jurídicos*, Valencia, Tirant lo Blanch.
  - (2019): «El cierre de grandes corporaciones o franquicias en España: una crisis sanitaria que deja indefensos a los ciudadanos», en Juan Francisco PÉREZ GÁLVEZ (Dir.), *Retos y propuestas para el sistema de salud*, Valencia, Tirant lo Blanch.
- PUYOL GONZÁLEZ, Ángel (2014): «Justicia distributiva en el sistema de salud. El racionamiento de los recursos en tiempo de crisis», *Derecho y Salud*, Vol. 24, Extraordinario XXIII.
- RAMIRO AVILÉS, Miguel Ángel (2008): «Impacto de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica en los ensayos clínicos», *Medicina Clínica*, Vol. 130, 20.
- RAMOS, Luciana Cecilia (2012): «El consentimiento informado», *Panace@*, Vol. XIII, 36.
- RAMOS FUENTES, Feliciano J. y RIBATE MOLINA, M<sup>a</sup> Pilar (2009): «Asesoramiento genético», en Francisco MOZA, Demetrio CASADO y otros, *Prevención de Deficiencias*, Madrid, Real Patronato sobre Discapacidad y Observatorio Estatal de la Discapacidad.
- REPULLO LABRADOR, José Ramón (2012): «Taxonomía práctica de la «desinversión sanitaria» en lo que no añade valor, para hacer sostenible el Sistema Nacional de Salud», *Rev. Calid. Asist.*, 27.
- RETUERTO BUADES, M. y SISO MARTÍN, J. (2001): *La salud, el sistema sanitario público y su protagonista: el usuario. Derechos y deberes del usuario de la sanidad en Derecho Médico*, *Tratado de Derecho Sanitario*, Tomo I, Madrid, Editorial Colex.
- ROCA TRIAS, E. (1998): «La función del derecho para la protección de las personas ante la biomedicina y la biotecnología», en *Derecho Biomédico y bioética*, Comares.

- ROMEO CASABONA, Carlos María (1998): «Aspectos jurídicos del consejo genético», en Carlos María ROMEO CASABONA, *Biotecnología y derecho: perspectivas en el derecho comparado*, Bilbao-Granada, Fundación BBVA.
- (2002): *Los genes y sus leyes. El derecho ante el genoma humano*, Bilbao-Granada, Comares.
- (2011): «Bioderecho y Bioética», en *Enciclopedia de Bioderecho y Bioética*, Tomo I, Comares.
- ROMEO MALANDA, S. (2013): «Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídico en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación», en Carlos María ROMEO CASABONA (Dir.), *Hacia una nueva medicina: consejo genético*, Granada, Comares.
- RUIZ GARCÍA, J. A. (2005): «Aspectos jurídicos de la medicina personalizada», *Indret*, 286.
- SALOMÉ LIMA, Natacha; MARTÍNEZ, A. Gustavo y otros (2018): «Perspectiva de la edición genética (CRISPR/Cas9)», *Reproducción*, Vol. 33, 4.
- SÁNCHEZ CARAZO, C. (2004): «Ética en la investigación clínica: el consentimiento y la información», en L. FEITO, *Bioética: La cuestión de la dignidad*, Madrid, Publicaciones de la Universidad Pontificia de Comillas.
- SÁNCHEZ-CARO, Javier (2014): «La bioética y el derecho sanitario: encuentros y desencuentros», *Derecho y Salud*, Vol. 24, 1.
- SÁNCHEZ LEGRÁN, F. (2002): «El paciente como usuario de la Sanidad. Derechos y deberes», *Medicina de Familia*, Vol. 3, 4.
- SÁNCHEZ MARTOS, Jesús (2014): «La educación para la salud y las habilidades de comunicación ante los avances de la medicina personalizada», en Javier SÁNCHEZ-CARO y Fernando ABELLÁN, *Medicina Personalizada. Aspectos científicos, bioéticos y jurídicos*, Colección Bioética y Derecho Sanitario, Madrid, Fundación Salud 2000.
- SÁNCHEZ-ROMERO, J. M. y GONZÁLEZ, J. M. (2010): «Biobancos, laboratorios clínicos e investigación biomédica», *Rev Lab Clin.*, 3.
- SEOANE, J. A. (2008): «La relación clínica en el siglo XXI: cuestiones médicas, éticas y jurídicas», *Derecho y Salud*, Vol. 16, 1.
- SOUTO PAZ, José Antonio (2006): «El Informe Palacios y la Ley de Reproducción Asistida», en Ana DÍAZ MARTÍNEZ (Coord.), *Régimen jurídico-privado de la reproducción asistida en España: el proceso legal de reformas*, Dykinson.
- VÁZQUEZ, Javier Jorge y REIER FORRADELLAS, Ricardo (2013): «La sanidad pública en España: crisis económica y reformas», *La gran recesión y sus salidas (Actas del I Congreso de Economía y Liberad)*, Servicio de Publicaciones de la Universidad Católica de Ávila.

ZAZO, Sandra y ROJO, Federico (2013): «El papel de los biobancos en la investigación clínica. Una plataforma de servicio para el desarrollo de la investigación traslacional», en Rafael DAL-RÉ, Xavier CARNÉ y Diego GRACIA (Dir.), *Luces y sombras en la investigación clínica*, Triacastela.