

Medicina predictiva: el caso concreto de los Test Genéticos Directos al Consumidor

Resumen:

El avance en la medicina genómica ha provocado que los test genéticos para el diagnóstico y la predicción en el área sanitaria cobren cada vez una mayor importancia. Sin embargo, plantean serias cuestiones y riesgos cuando se proyectan fuera de éste ámbito, como es el caso de los análisis genéticos ofrecidos de forma directa al consumidor por Internet sin que medie un profesional sanitario en el proceso. Estas cuestiones hacen patente la necesidad de definir un marco jurídico específico que ponga fin a los dilemas y vacíos legales existentes.

Isabel Koutsourais Fernández

IV Promoción del Máster en Derecho Sanitario

Universidad CEU San Pablo

Contenido

1.	INTRODUCCIÓN.....	3
2.	CONCEPTO DE TEST GENÉTICO Y MODALIDADES:	5
3.	ANÁLISIS GENÉTICO DIRECTO AL CONSUMIDOR:	7
3.1	Concepto	7
3.2	Marco legal.....	8
3.2.1	Ámbito europeo.....	8
3.2.2	Ámbito nacional	10
3.3	El caso de los menores o incapaces.....	12
3.4	Necesidad de soluciones globales.....	13
3.5	Estado actual	14
4.	POSICIONAMIENTOS:.....	14
5.	INFORMACIÓN:.....	16
5.1	Consideración de la información genética.....	16
5.2	Intimidad, privacidad y confidencialidad	18
5.2.1.	Intimidad	18
5.2.2.	Protección de datos	19
5.3	Discriminación genética	20
5.4	Información y consejo genético:	20
5.5	Consentimiento informado:	22
6.	CALIDAD EN EL SERVICIO:	23
7.	DECISIONES TOMADAS A RAÍZ DE SOMETERSE A UN TEST GENÉTICO:.....	24
8.	PUBLICIDAD	25
9.	SEGUROS PRIVADOS:	27
10.	CONCLUSIÓN	31
11.	BIBLIOGRAFÍA.....	33

MEDICINA PREDICTIVA: EL CASO CONCRETO DE LOS TEST GENÉTICOS DIRECTOS AL CONSUMIDOR

1. INTRODUCCIÓN

La revolución que la Medicina está experimentando gracias a las nuevas tecnologías, al desarrollo de nuevas técnicas de manipulación genéticas así como al mayor conocimiento del genoma humano, hace que las concepciones tradicionales sobre la vida, la salud o la enfermedad se vean alteradas, provocando que surjan alrededor de las mismas numerosos dilemas éticos y jurídicos que afectan a los pacientes, familias, profesionales de la salud y las políticas sanitarias.

La secuenciación completa del genoma humano en el año 2003, ha supuesto que las enfermedades con base genética presenten un gran desafío para la investigación biomédica. Todo ello ha llevado al desarrollo y revolución de la tecnología genómica, es decir de nuevas técnicas y herramientas que hacen posible el avance en lo que respecta a la detección precoz o al pronóstico, adecuación y monitorización de un número cada vez más extenso de enfermedades, permitiendo que cualquier persona desde el momento en que nace pueda conocer sus datos genéticos. Las enfermedades con base genética suponen un gran reto en la actualidad en el campo de la investigación, y uno de los principales puntos para su desarrollo pasa por lograr sistemas más eficientes y ágiles que permitan obtener la mayor información posible sobre un individuo.

Aprovechando la información genética y biológica de un individuo, la Medicina Personalizada o genómica supone un nuevo abordaje que busca adaptar el tratamiento específico a pacientes que presentan particularidades individuales, persiguiendo con ello predecir el riesgo de padecer una enfermedad o la respuesta que tendrá el individuo a determinado medicamento. Para ello, uno de los objetivos intermedios pasa por obtener y explotar la información genética del paciente en el contexto de orientar y guiar el proceso de toma de decisiones clínicas. El enfoque tradicional de la medicina, basado en la prevención secundaria es decir, cuando la enfermedad ya ha expresado síntomas y por tanto se plantea como puede llevarse a cabo su correspondiente sanación está dando paso a la apertura a una **medicina predictiva** capaz de anticiparse y evaluar los riesgos de cada individuo frente a la enfermedad¹.

En lo que respecta al ámbito jurídico, son varias las cuestiones vinculadas con genética que pueden presentar problemas, así la manipulación genética, la apropiación del material genético, la discriminación fundada en razones genéticas o el tratamiento y protección de este tipo de información. La sociedad de la información y el desarrollo de las nuevas tecnologías en diversos ámbitos, ha provocado una tendencia a la globalización de los servicios y a un mayor y más fácil acceso a todo tipo de información, incluida la relativa a la sanidad. Esto hace que los pacientes estén cada vez más informados y quieran formar parte activa en el cuidado de su salud, participando de forma individual en la salud y la medicina. Todo ello ha llevado a un cambio en la relación tradicional de médico paciente, potenciando el desarrollo de lo que se conoce como salud en línea.

La medicina individualizada se está convirtiendo de manera rápida en una realidad a través de la consideración del perfil genómico único de cada persona junto con su perfil clínico. Esto permite el desarrollo de oportunidades en lo que al tratamiento de enfermedades se refiere, optimizando las estrategias de medicina preventiva,

¹ Fundación Mapfre. Webinar Genética y Seguros (2014): “Suscripción predictiva de riesgos personales”. Visto en <http://www.fundacionmapfre.org>

customizando el cuidado al paciente así como las intervenciones terapéuticas. Se habla así de las cuatro P de la ciencia del futuro², que hacen referencia al desarrollo de una medicina:

- Preventiva
- Personalizada, con diagnósticos y tratamientos individualizados
- Predictiva
- Participativa, al involucrar más a los pacientes

Algunos científicos y académicos hacen ya referencia a la **medicina de precisión**³ que permite desarrollar una medicina personalizada basada en hechos, no en observaciones.

Por su parte, la realización de pruebas genéticas y el tratamiento de la información han superado la fase reactiva, de respuesta ante una enfermedad, y se encuentra en una fase predictiva, orientada a la prevención de futuras dolencias mediante la búsqueda de soluciones que permitan anticiparse al problema. Los análisis genéticos han cambiado las estrategias y metodologías utilizadas en lo relativo a la asistencia sanitaria y la terapia médica, provocando una revolución en el ámbito de la medicina y presentándose como una oportunidad para desarrollar la medicina preventiva. Pero junto con esta revolución, surge la necesidad de abordar cuales son los interrogantes, dilemas y el posible impacto que puede suponer esta nueva forma de medicina personalizada y predictiva, dada la magnitud, el tipo de información que genera y el contexto en el que la misma se puede utilizar. De igual forma deberán plantearse las medidas a ser implantadas para controlar y regular el correcto desarrollo de la investigación genética. Es en este contexto de medicina predictiva, asistencia sanitaria personalizada y progreso en la biotecnología, en la investigación genética y en la información relativa a la salud en el que se encuadra el modelo de negocio relativo a los **análisis genéticos directos al consumidor (AGDC o DTC)**⁴, objeto de análisis en el presente documento.

Cada vez son más numerosos los test genéticos al alcance de los ciudadanos para conocer la predisposición genética a padecer ciertas dolencias y confirmar o descartar la existencia de mutaciones en sus genes que les pueden ocasionar determinadas enfermedades. De acuerdo con diversos analistas de la industria, el mercado global de los AGDC en 2018, podrá alcanzar más de 230 millones de dólares⁵. Este crecimiento exponencial, no impide que la controversia generada sea amplia, ya que al ser adquiridos directamente por un individuo sin conocimientos específicos sobre genética y no pasar por las manos de un profesional de la salud, puede llevar a confusiones sobre los resultados del test. Confusiones derivadas del hecho de que ciertas alteraciones genéticas pueden poner a una persona en riesgo de desarrollar cierta enfermedad, pero ello no significa que finalmente padezca la enfermedad, puesto que en la concreción de la misma influyen otros factores. Asimismo, la posible vulneración en lo que respecta a la privacidad de los datos que se pueden obtener con los test, podría dar lugar a casos de discriminación y estigmatización.

En el presente documento trataremos de analizar la situación actual de este tipo de pruebas genéticas, así como su regulación a nivel nacional y europeo. De igual forma, estudiaremos cuáles son las principales repercusiones del ofrecimiento directo a los consumidores de test genéticos así como las posibles soluciones o medidas a tomar para evitar que se vean vulnerados los derechos de los individuos.

² PWC (2012): “Diez temas candentes de la Sanidad española para 2012” p.7

³ Joaquín Dopazo jefe del departamento de Genómica computacional del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia.

⁴ Por sus siglas en inglés, Direct To Consumer Tests.

⁵ Future of Direct-to-Consumer (DTC) Genetic Testing Market Remains Fraught with Challenges, According to New Report by Global Industry Analysts, Inc. Visto en www.prweb.com

2. CONCEPTO DE TEST GENÉTICO Y MODALIDADES:

Por **estudio genético** se entiende cualquier análisis dirigido a obtener información sobre aspectos específicos del estatus genético de un individuo, permitiendo identificar si existe un cambio o mutación de un gen o cromosoma en particular.

Siguiendo la clasificación que presenta el Informe del Consejo de Europa, en un análisis genético se pueden detectar tres tipos de enfermedades o trastornos genéticos:

- a) Anomalías cromosómicas: supone que la persona presente uno o más cromosomas alterados o que no tenga 46 cromosomas, rara vez se transmiten por herencia. Ejemplo de estas anomalías son el Síndrome de Down
- b) Enfermedades monogénicas o mendelianas: aquellas que están originadas por la alteración o mutación de un gen específico de la persona afectada. La naturaleza de la enfermedad depende del papel desempeñado por el gen que muta. Todos los humanos tienen dos copias de cada gen (alelos), por ello las enfermedades monogénicas pueden desarrollarse por alteración de un único alelo (enfermedad de Huntington) o cuando los dos alelos están alterados. En este último caso, si sólo se tiene uno alterado, el individuo será portador pero no presentará la enfermedad.
- c) Enfermedades genéticas complejas o poligénicas, que son el resultado de la suma de factores ambientales y mutaciones en varios genes, generalmente de diferentes cromosomas. Por lo general los cánceres y los trastornos cardiovasculares y psiquiátricos tienen su origen en la confluencia de elementos genéticos y ambientales. En la evolución del estado de salud de un individuo tiene una influencia muy importante el entorno, por tanto además de factores internos como es la genética, confluyen elementos externos. Según los expertos en la concreción del desarrollo de la enfermedad, los factores implicados son⁶:
 - Un 30% está marcado por la predisposición genética
 - El estilo de vida del individuo supone un 40% (vida activa, sedentaria, consumo de tabaco, alcohol, deporte, etc.)
 - Un 5% depende del entorno en el que vive el sujeto
 - El tipo de sanidad (acceso a vacunación, existencia de un sistema público) asciende al 10%
 - Nivel social (15%) que permite una concienciación mayor del estado de salud y un mayor conocimiento de los factores de riesgo.

Pero además de enfermedades, los test genéticos permiten identificar información fenotípica que determina rasgos de la anatomía, así como el rendimiento muscular, la tendencia a desarrollar dependencias o la respuesta de un individuo ante una dieta, permitiéndole establecer hábitos de vida adecuados. Sin embargo, para el análisis del presente documento, únicamente haremos referencia a los test relativos a la identificación de posibles enfermedades.

Los análisis genéticos pueden clasificarse en función de diversos parámetros. El artículo 46 de la Ley de Investigación Biomédica establece una triple clasificación de **diagnóstico, predicción y terapéutico** al establecer que: *“los análisis genéticos se realizarán para la **identificación** del estado de **afectado, de no afectado o de portador** de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una*

⁶ Fundación Mapfre. Webinar Genética y Seguros (2014): *“Suscripción predictiva de riesgos personales”*. Visto en <http://www.fundacionmapfre.org>

enfermedad específica de un individuo, o condicionar su **respuesta a un tratamiento concreto**". De igual manera, en **función** del objetivo que persiguen, encontramos⁷:

- a) Análisis genéticos diagnósticos: permiten confirmar una enfermedad genética que ya ha sido sugerida clínicamente, es decir, persiguen el diagnóstico de una enfermedad en una persona que ya manifiesta síntomas de la misma. Pueden ayudar a solventar el problema de la incertidumbre diagnóstica así como facilitar la toma de decisiones en cuanto al tratamiento y manejo de la enfermedad.
- b) **Test genético predictivo o de susceptibilidad genética**: se realizan en personas que aún no manifiestan síntomas de la enfermedad y que normalmente acuden a ellos por presencia de enfermedades genéticas en algún familiar. Persiguen detectar aquellos cambios genéticos que muestran una indicación de riesgo de poder desarrollar una enfermedad en el futuro, pero para el efectivo desarrollo de la misma influyen otros factores como la edad, el sexo, los hábitos y el estilo de vida, etc. Por tanto los test predictivos pueden corroborar la presencia de una enfermedad familiar, hacer una evaluación del riesgo a futuro o estratificar el riesgo ya existente
- c) Análisis de portadores: permite identificar a las personas que presentan el alelo del gen mutado y por ello son portadoras de determinada enfermedad que podría afectar a su descendencia.
- d) Análisis farmacogenético o relativo al tratamiento: la lectura del ADN en este ámbito permite seleccionar el mejor tratamiento para una enfermedad en un individuo, permitiendo conocer la sensibilidad de una persona a una terapia específica.

Para centrar el tema objeto de estudio del presente trabajo, es necesario establecer una nueva clasificación de los **análisis predictivos** diferenciando entre:

- a) Test **presintomáticos** o predictivos de una enfermedad específica, que determinan si un individuo es portador de la mutación del gen que le llevará a desarrollar en un futuro la enfermedad concreta.
- b) Test de **susceptibilidad**: pretenden determinar la predisposición de la persona a desarrollar enfermedades genéticas complejas y más comunes como el cáncer, diabetes, enfermedades del aparato digestivo etc. Se trata por tanto de un análisis poligénico en el que se estudian diferentes genes que permiten predecir el riesgo de desarrollar enfermedades multifactoriales. El resultado positivo del test, implica un riesgo estadístico, pero no una certeza en el desarrollo futuro de la enfermedad, puesto que como hemos analizado en apartados anteriores, en el mismo influyen otros factores como el historial familiar o el estilo de vida.

Es en esta última clasificación donde se encuadran la mayor parte de los análisis genéticos sin prescripción por parte de un médico o **test genéticos directos al consumidor**. Los avances producidos en este campo hacen que estén surgiendo nuevas pruebas que además de detectar la predisposición genética a padecer ciertas enfermedades poligénicas o multifactoriales, permiten el diagnóstico de enfermedades monogénicas o hereditarias causadas por la mutación en la secuencia de ADN de un solo gen⁸ e incluso análisis que permiten la secuenciación completa del genoma humano.

⁷ Consejo de Europa, 2012: "Análisis genéticos por motivos de salud"; p.6; LAGOS y POGGI: "Tests genéticos: Definición, métodos, validación y utilidad clínica", p. 129; De Montalvo (2015): "Test genéticos de diagnóstico predictivo directo al consumidor: marco jurídico y límites constitucionales" p. 4 y 5 (En imprenta)

⁸ Resultados que ofrecen laboratorios como Tellmegen. Visto en <http://www.tellmegen.com/resultados/>

3. ANÁLISIS GENÉTICO DIRECTO AL CONSUMIDOR:

3.1 Concepto

Los test genéticos directos al consumidor son aquellos servicios analíticos ofertados para detectar polimorfismos y variaciones genéticas relacionadas con la salud⁹, con la particularidad de realizarse al margen de un contexto asistencial al solicitarlos el paciente de forma directa a través de plataformas online o en las farmacias. Por lo general, quien solicita uno de estos test no padece una enfermedad diagnosticada, pero por antecedentes familiares o por simple curiosidad decide conocer cuál es su patrimonio genético.

En 2007, dos compañías (deCODEme Y 23andMe) comenzaron a ofertar a los consumidores un test sobre el genoma. Pocos años más tarde, un elevado número de empresas se unieron a este nuevo modelo de negocio, aunque debido a los numerosos y complejos dilemas que generan son muchas las que se han retirado del “modelo DTC” e insisten en que sea un profesional sanitario quien prescriba sus productos.

Este modelo de negocio, parte de la compra del test (con carácter general por Internet, aunque puede hacerse a través de oficinas de farmacia) a compañías o laboratorios farmacéuticos. El proceso continúa con el envío de un kit para que el consumidor deposite el material biológico, y envíe la muestra al laboratorio. Posteriormente, el resultado es remitido al consumidor junto con un informe vía telefónica o por correo postal o electrónico, o accediendo a tal información a través de un canal privado de la página web. También existe, aunque queda fuera del objeto del presente estudio, la posibilidad de un kit completo de autoanálisis, el cual permite leer directamente el resultado positivo o negativo del análisis.

El informe de resultados o mapa de salud, puede llevar a cabo un análisis sobre:

- El riesgo de desarrollar determinadas enfermedades complejas-poligénicas. Los resultados se darán en función de determinadas variables y haciendo referencia al riesgo alto, normal o bajo.
- Las mutaciones o alteraciones en la secuencia del ADN de un único gen (enfermedades monogénicas), analizando si se es portador de la enfermedad, o si efectivamente se padece.
- Farmacogenética, o el efecto que tienen los fármacos en función del individuo y sobre las enfermedades.
- Rasgos personales: tolerancia al alcohol, tendencia a la obesidad, o que deporte practicar.

Son indudables las ventajas derivadas de la realización de análisis genéticos, pero la concreción de las mismas dependerá en gran medida de la aportación de análisis fiables y con igualdad de, así como de la existencia de un asesoramiento profesional que respete la autonomía del individuo. Sin embargo, estas ventajas no quedan claras en el caso de los análisis ofrecidos de forma directa al consumidor ya que presentan numerosas y complejas cuestiones que deben ser tratadas y resueltas para proteger los derechos del sujeto.

El debate científico se ha centrado principalmente en la validez y utilidad clínica de ofrecer estimaciones del riesgo de padecer ciertas enfermedades, puesto que la evidencia sobre las variantes genéticas específicas implicadas no es aún clara. Desde el punto de vista ético y social las preocupaciones se centran en la ausencia y en la calidad del consejo genético (tanto de forma previa como posterior a la realización del test), así como en la inexistencia de supervisión médica individualizada. De igual

⁹ Romeo Malanda, Sergio (2013): “Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídico en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación”.

forma, se han suscitado controversias en lo que respecta a la privacidad, el consentimiento, o el uso inapropiado de este tipo de test en menores de edad.

Es por ello que esta forma de venta directa sin la correspondiente prescripción de un médico, genera numerosas preocupaciones desde que en 2007 se introdujeran en el mercado. En 2010, la FDA (Food and Drugs Administration) comenzó a mostrar signos de preocupación y aumentó el control regulatorio a las compañías que ofrecían AGDC, por poder verse vulnerados diferentes derechos de la persona que los solicitaba, así como por sus potenciales inconvenientes, riesgos derivados y marco regulatorio.

3.2 Marco legal

La evolución en la regulación, tanto a nivel nacional como internacional, ha ido en paralelo a los avances en la tecnología y a los hitos registrados en todo lo relativo a la medicina genética. Sin embargo, y centrándonos en el tema que nos ocupa, no existe una regulación específica relativa a los test genéticos directos al consumidor, por lo que se hace necesario acudir a la normativa básica sobre genética que hace referencia a asesoramiento genético, consentimiento informado y protección a la intimidad.

3.2.1 Ámbito europeo

Pese a que los test genéticos directos al consumidor se están ofreciendo por diferentes compañías a lo largo del mundo, la mayor parte de los Estados de la Unión Europea aun no disponen de legislación específica sobre los mismos, aunque generan un amplio debate a diversos niveles. Existen numerosas pronunciaciones al respecto (Sociedad Europea de Genética Humana, el Parlamento Europeo¹⁰ y las Academias Europeas de Ciencias y Medicina, entre otras), pero dentro de la Unión no se ha desarrollado una normativa que cubra de forma específica el uso responsable y adecuado de estos test.

En 1997 se firmó en Oviedo el Convenio para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y la Medicina (**Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina**), ratificado por España en el año 2000. En 2008 se redactó el primer instrumento legal en éste área, el Protocolo Adicional sobre análisis genéticos relativos a la salud (aún no ratificado), cuyo artículo 7.1 establece que *“un análisis genético con fines sanitarios sólo puede realizado bajo una supervisión médica individualizada”*. El articulado del Convenio hace referencia a la prohibición de la discriminación por razones genéticas y a la necesidad de consentimiento informado para realizar cualquier tipo de intervención en este ámbito. En lo que respecta a las pruebas genéticas predictivas, el artículo 12 establece: *“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”*. Por tanto, siguiendo lo establecido por el Convenio del que España forma parte, para poder llevar a cabo una prueba predictiva es necesario la mediación de un profesional sanitario, existiendo por tanto una indicación médica o con fin de investigación y el correspondiente asesoramiento genético.

La **Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos promulgada por la UNESCO** en 1997 prohíbe la discriminación por razones genéticas y establece la obligación de proteger la confidencialidad de los datos genéticos

¹⁰ European Parliament. Science and Technology Options Assessment (2008).: *“Direct to consumer genetic testing study.”* Institute of Science and Technology (Belgium)

asociados a un individuo identificable. Posteriormente en el año 2003, se aprobó la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO para determinar los principios rectores en su recogida, tratamiento, utilización y conservación.

La **Comisión Europea** emitió en 2004 un **informe con 25 recomendaciones sobre el marco general y uso de los test genéticos**¹¹ con el objetivo de ser un plan de acción en la materia. En él se recoge la necesidad de un marco normativo más explícito que rijan el desarrollo de los test genéticos y establece el asesoramiento genético como requisito básico en el contexto de una asistencia sanitaria. De igual manera, la Comisión en 2010 persiguiendo la armonización en todos los Estados Miembros y para asegurar que el progreso conseguido en el ámbito de la genética, fuera compartido por todos los ciudadanos de forma igualitaria, emitió una nueva recomendación sobre el impacto de la genética en la organización de los servicios de atención sanitaria y la formación de los profesionales de la salud. El Comité perseguía que los gobiernos, la comunidad científica, la sociedad civil, el sector privado y la comunidad internacional, aseguraran que el progreso conseguido en el campo de la Genética fuera compartido por todos los ciudadanos de forma igualitaria. La **Sociedad Europea de Genética** en una Declaración emitida en 2010, se mostró contraria a este tipo de análisis e instaba a actuar a las autoridades europeas.

Así pese a la falta de un marco normativo común, muchos estados miembros disponen de normativas que aplican directa o indirectamente a los AGDC, sin embargo ninguna ha sido específicamente creada para establecer su regulación y es necesario usar la analogía o interpretar la norma existente. El patrón común que siguen las regulaciones en diversos estados (Francia, Alemania, Portugal o Suiza¹²) es establecer que los test genéticos deben ser ofrecidos bajo supervisión médica y bajo consejo genético, de forma que los individuos que accedan a ellos obtengan la información adecuada y suficiente sobre sus limitaciones e implicaciones para que puedan decidir libremente.

Una de las piezas legislativas que más se ocupa de este tema es la **Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de octubre de 1998, sobre productos sanitarios para diagnósticos in vitro**. La Comisión en 2010 abrió un proceso de consulta pública para modificar ciertos aspectos de la Directiva, entre ellos los AGDC. El resultado de la misma demostraba la necesidad de someter a restricciones estas pruebas de acceso directo por el consumidor, sin embargo las controversias no cesaron puesto que mientras unos abogaban por la prohibición total otros consideraban que debía exigirse la participación de un médico que pudiera emitir el consejo genético. En Septiembre de 2012, la Comisión presentó al Consejo y al Parlamento su propuesta para la modificación de la Directiva, que aún no ha sido aprobada.

Vemos que en Europa el debate sigue abierto, y aún no hay una legislación uniforme que cubra todos los aspectos legales del ofrecimiento directo de estos test al consumidor. El país europeo más activo en este debate ha sido el Reino Unido, así los informes emitidos por la Comisión de Genética Humana y por el Nuffield Council on Bioethics, mantienen una postura de no prohibición de los AGDC, sino que consideran que éstos deben cumplir altos estándares de calidad ética y técnica y estar sometidos al control público.

¹¹ Comisión Europea (2004): *“25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los test genéticos”*

¹² European Journal of Genetics (2012): *“Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries”*.

3.2.2 Ámbito nacional

La legislación española actual, no hace referencia explícita a los test genéticos directos al consumidor, pero sí que quedan regulados de forma indirecta por diversas normas. Sin embargo la situación puede resultar confusa y contradictoria por lo que requiere de una actuación en la materia.

En primer lugar, la **Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica** (en adelante LIB) en su artículo 9.3 dispone: *“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, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias inter-individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades”*. Por tanto, limita el uso de test genéticos a aquellos casos en los que esté prescrito y requiere que el fin sea médico y se garantice el asesoramiento genético.

En su Título V (artículos 44 y siguientes) la LIB se encarga de regular las cuestiones relativas a la prestación del consentimiento informado, protección de los datos genéticos, consejo genético y acreditación de centros en todo lo relacionado con los análisis genéticos, acceso y uso de sus resultados, así como en la obtención y utilización de muestras biológicas de origen humano. Como se ha comentado, la LIB únicamente hace referencia a las pruebas genéticas con finalidad clínica, que deberán solicitarse dentro del ámbito sanitario público o privado como parte de un proceso diagnóstico o predictivo, para la identificación del estado de afectado, de no afectado o de portador de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica de un individuo, o condicionar su respuesta a un tratamiento concreto. Por ello y siguiendo lo establecido por el Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina, no parece posible dejar al libre arbitrio o por curiosidad de una persona el someterse a un test genético sin que exista la indicación o el fin médico¹³.

Para llevar a cabo el análisis genético con fin sanitario, deberá recabarse el correspondiente consentimiento expreso y específico por escrito (artículo 48 LIB) y se debe garantizar al sujeto el consejo genético definido en el artículo 3.e) de la LIB, y al que posteriormente nos referiremos. El proceso persigue garantizar la autonomía del paciente y que éste no vea vulnerado su derecho a ser informado y en consecuencia pueda decidir libremente antes y después de llevar a cabo el análisis. El artículo 47, exige que de forma previa a prestar el consentimiento para la realización de un test genético se debe informar al paciente por escrito sobre:

1. *“Finalidad del análisis genético para el cual consiente.*
2. *Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo, sea aquél la disociación de los datos de identificación de la muestra, su destrucción, u otros destinos, para lo cual se solicitará el consentimiento del sujeto fuente en los términos previstos en esta Ley.*
3. *Personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis cuando aquellos no vayan a ser sometidos a procedimientos de disociación o de anonimización.*
4. *Advertencia sobre la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia para el sujeto, así como sobre la facultad de este de tomar una posición en relación con recibir su comunicación.*
5. *Advertencia de la implicación que puede tener para sus familiares la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.*

¹³ Artículo 12 CDHB.

6. *Compromiso de suministrar consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis*”.

La LIB a la hora de realizar pruebas predictivas exige obligatoriamente la indicación médica y el asesoramiento genético, y tal y como subraya Abellán-García Sánchez¹⁴, esto “*hace que los análisis genéticos no puedan realizarse «a la carta», o de forma caprichosa a petición de una persona*” y por ello, “*será necesario garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado en la forma que reglamentariamente se determine, respetando en todo caso el criterio de la persona interesada*”. El problema que se plantea es que la aplicación de ciertos artículos de la LIB, requiere de un desarrollo reglamentario posterior que aún no se ha llevado a cabo. Ello hace que sea difícil su aplicación a las empresas que ofertan y venden estos productos por Internet, materia sobre la que esta Ley no se pronuncia de forma directa.

El **Real Decreto 1662/2000 de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro**, hace referencia a la legalidad del ofrecimiento al público en general de los productos sanitarios relativos a genética. Así, respecto a la venta y distribución de los mismos es importante llevar a cabo un análisis del artículo 14, diferenciando entre productos para el autodiagnóstico (Artículo 3.d: “... *destinado por el fabricante para poder ser utilizado por profanos a domicilio*) y productos para el diagnóstico genético:

- Los productos de autodiagnóstico únicamente podrán ser vendidos al público a través de las oficinas de farmacia (artículo 13.4)
- Para su venta, se exigirá la prescripción correspondiente salvo si se trata de productos para el diagnóstico del embarazo, de fertilidad o productos para la determinación de la glucemia (artículo 13.6)
- Prohíbe en el apartado 7º la venta al público de estos productos por medios telemáticos, estableciendo que será posible su venta por las oficinas de farmacia con el correspondiente asesoramiento cuando no sea necesaria la prescripción
- En su artículo 13.8 establece: “*Por razones de salud pública, no se pondrán a disposición del público los productos para el diagnóstico genético*”

Es decir, para que un individuo pueda comprar un producto de autodiagnóstico debe haber sido prescrito por un médico (salvo en los casos en que no sea necesario) y acudir a una farmacia para ello. Sin embargo, y partiendo de la definición dada, de momento los test genéticos, pese a que son utilizados por el consumidor de forma autónoma y sin la intervención de un profesional sanitario, no son capaces todavía de emitir un diagnóstico sin pasar por un complejo proceso de análisis en el laboratorio correspondiente, por lo que no pueden ser considerados como productos de autodiagnóstico. Sin embargo, el artículo 13.8 si resultaría de aplicación, quedando por tanto prohibido ofrecer al público este tipo de productos.

Al hablar de test genéticos directos al consumidor, surge la duda de si nos encontramos ante un producto sanitario o un servicio. Según la definición dada en esta norma se denomina Producto Sanitario para Diagnóstico in-vitro a “*cualquier Producto Sanitario que consista en un reactivo, calibrador, material de control, estuche de instrumental y materiales, instrumento, aparato, equipo o sistema, utilizado solo o en asociación con otros, destinado por el fabricante a ser utilizado «in vitro» para el estudio de muestras procedentes del cuerpo humano, incluidas las donaciones de sangre y tejidos, sólo o principalmente con el fin de proporcionar información relativa a un estado fisiológico o patológico, o relativa a una anomalía congénita, o para determinar la seguridad y compatibilidad con receptores potenciales, o para supervisar medidas terapéuticas*”.

¹⁴ Abellán Fernando (2009): “*Los análisis genéticos dentro de la ley de investigación biomédica*” Revista de la Escuela de Medicina Legal

Por “*Recipiente para muestras*” se entienden “*los productos, tanto si en ellos se ha hecho el vacío como si no, destinados específicamente por el fabricante a la contención directa y a la conservación de muestras procedentes del cuerpo humano para un examen diagnóstico in-vitro.*”

Siguiendo la definición dada en el artículo 3.b) del Real Decreto 1662/2000 y lo establecido por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), no se puede considerar a los test genéticos en sí como productos sanitarios, pero sí podría ser considerado como tal el kit sobre el que se debe depositar la muestra de saliva.

Como abordaremos en líneas posteriores, los datos genéticos son considerados como datos de salud, y por ello les aplica la protección especial que establece el artículo 7.3 de la **Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal** y por ello únicamente “*podrán ser recabados, tratados y cedidos cuando, por razones de interés general, así lo disponga una ley o el afectado consienta expresamente.*”

Por lo que respecta a la publicidad, el artículo 112 c) 12º del **Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios** clasifica como infracción muy grave efectuar publicidad dirigida al público de los productos para el diagnóstico genético. En similares términos se pronuncia el **Real Decreto 1662/2000**, en su artículo 25.8, al prohibir efectuar publicidad dirigida al público de los productos para el diagnóstico genético.

Es necesario hacer referencia a la publicidad relacionada con el ámbito sanitario, puesto que resulta fácil, sobre todo en relación con la medicina genética, dibujar o crear un panorama ideal a los consumidores que luego no es siempre real o tiene una eficacia más limitada de la que en principio parece. Así, el **Real Decreto 1907/1996 de 6 de agosto sobre publicidad y promoción comercial de los productos, actividades o servicios con pretendida finalidad sanitaria**, persigue que los órganos competentes controlen dicha publicidad para que se ajuste a criterios de transparencia, exactitud y veracidad.

Como ejemplo, en el ámbito autonómico hay que destacar la Ley 11/2007, de 26 de noviembre, de Andalucía, 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, que sigue en la línea de lo establecido hasta ahora y tipifica en su artículo 33 como infracción muy grave “*la realización de análisis genéticos con fines diferentes a los de la asistencia sanitaria e investigación biomédica.*”

No deja de existir por tanto una situación paradójica puesto que del análisis de la legislación vigente, la venta por Internet del kit de diagnóstico para la toma de la muestra estaría prohibida. Sin embargo son varias las empresas que ofrecen estas pruebas y que están ubicadas tanto dentro como fuera de nuestras fronteras. Algunos autores, relacionan este hecho con la falta de diferenciación normativa entre estudios de portadores, presintomáticos, de susceptibilidad, farmacogenéticos y nutrigenéticos. Lo que no parece prohibir la norma vigente es ofrecer a los consumidores servicios de consejo genético de forma privada y en su caso la realización de análisis por parte de un determinado laboratorio¹⁵.

3.3 El caso de los menores o incapaces

El ofrecimiento de test genéticos de forma directa al público para ser practicados en menores asintomáticos ha servido para ampliar las preocupaciones existentes así como para añadir nuevos temas al debate. Las determinaciones genéticas en menores

¹⁵ Romeo Malanda, Sergio (2013): “*Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídicos en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación*”.

suponen ciertas cuestiones que van más allá de las asistenciales o clínicas al trascender al ámbito de los valores. Por ello el análisis genético en niños sanos para detectar la posible incidencia de ciertas enfermedades que se desarrollaran en la vida adulta, debe ser una cuestión considerada y evaluada con cautela tal y como indica el Consejo de Europa, para asegurar el bienestar de los mismos y no comprometer su futuro, puesto que los resultados pueden detectar el riesgo de padecer cierta enfermedad para la que no se tiene cura, por lo que no aportaría beneficio inmediato alguno al menor y podría estigmatizarle.

Hay que tener en cuenta que un menor es incapaz para consentir el examen y no puede decidir en base a sus pretensiones que información quiere conocer y cuál no. Así, salvo que sean necesarias medidas preventivas o terapéuticas que dependan de la práctica del test, muchos son los expertos que consideran que debe posponerse hasta que el menor haya alcanzado edad suficiente como para participar en el proceso de decisión y en consecuencia tomar una elección informada por sí mismo. De esta forma se protegerá su derecho a la privacidad y confidencialidad de la información genética así como su derecho a no saber. Esto no significa que no deba realizarse nunca un test genético a menores, sino que en determinadas condiciones debe llevarse a cabo un balance de los daños y beneficios de tal práctica basándose en los mejores intereses para el menor.

El acceso directo por parte de cualquier individuo a estos test, al poder comprarse por Internet sin control sobre la edad del consumidor, hace que los menores de edad o aquellas personas que no tengan capacidad para consentir puedan ver vulnerados sus principios éticos básicos tales como la autonomía del paciente, el derecho a conocer o no saber, la voluntariedad del acceso y el derecho a la información¹⁶.

3.4 Necesidad de soluciones globales

La aparición y desarrollo de los AGDC, ejemplifica los profundos cambios que se están produciendo y que afectan de forma directa a la sanidad. Así, el crecimiento de las industrias globalizadas, el cambio en la relación médico-paciente, la familiaridad de los individuos con internet y el deseo de cada vez más personas de ser responsables de su salud, tomando un papel más activo en la misma y recibiendo una mayor cantidad de información.

La forma de adquisición de estos test, normalmente a través de Internet, hace que sea muy difícil su regulación. Las empresas que prestan este servicio situadas en España o en el ámbito de la Unión Europea, deben someterse a las normas estudiadas. Sin embargo, como hemos analizado, la situación de incertidumbre y la falta de unidad de criterio hacen que la situación no sea clara. Además, otro de los problemas surge con aquellas empresas localizadas fuera del ámbito nacional y europeo, mostrándose la normativa existente totalmente insuficiente al traspasar las fronteras de los estados. Por ello, la prohibición o exigencia de determinados requisitos en un país determinado, no impide para que el individuo adquiera un test por Internet de una empresa localizada fuera de las fronteras nacionales. Así en este nuevo marco de salud globalizado, se requieren soluciones jurídicas globales que se adapten al nuevo paradigma.

Pese a que hay numerosas llamadas a nivel mundial para regular estos servicios, existe una falta de consenso sobre el más apropiado nivel de regulación, particularmente dado por la naturaleza global del mercado. Siguiendo a Romeo Malanda, nos encontramos ante un nuevo contexto de prestación global de servicios,

¹⁶Asociación Española de Genética Humana (Julio 2015): *"Documento de posicionamiento de la junta directiva y la comisión de ética de la AEGH sobre las pruebas genéticas de acceso directo por los consumidores"*

caracterizado por la personalización, la responsabilización y la “consumerización” que lleva al desarrollo de un nuevo modelo de negocio.

3.5 Estado actual

Como se ha analizado, no existe una regulación concreta ni un control sobre los AGDC ni en los diferentes estados europeos ni en Estados Unidos. En 2013, la FDA prohibió la comercialización de los kits ofrecidos por la empresa norteamericana 23andMe al considerar que este tipo de productos podía impulsar a los usuarios a que iniciaran ciertos tratamientos sin necesitarlos, o por el contrario les podía llevar a ignorar un verdadero riesgo. Sin embargo en febrero de 2015 la Agencia, tras requerir a 23andMe de una mayor información sobre las características del producto y de su eficacia, dio el visto bueno para la comercialización de una prueba genética directa al consumidor de la misma empresa que persigue la determinación del estatus de portador de la mutación que causa el síndrome de Bloom, patología que provoca un retraso del crecimiento, esterilidad masculina y una predisposición a desarrollar varios tipos de cáncer.

Ello supone el primer paso para ejercer un control sobre este tipo de test que permita garantizar una información adecuada y suficiente a los consumidores. Pese a ello, todo el proceso desde que el consumidor accede su compra, hasta que él mismo, con la ayuda del informe proporcionado por la empresa, interpreta los resultados, hace que los individuos estén en riesgo de tomar decisiones erróneas sobre su futuro o sobre su estilo de vida.

4. POSICIONAMIENTOS:

En la sanidad española hay cuatro razones principales por las se hacen test genéticos. El primero es el diagnóstico prenatal. El segundo se hace al nacer, el screening neonatal. El siguiente son los estudios familiares si hay antecedentes; y el cuarto, el que prescribe el especialista cuando hay sospecha de una enfermedad con causa genética. Pero fuera de este ámbito, las razones que pueden llevar a una persona a decidir practicarse un test pueden ser la simple curiosidad, el miedo a enfrentarse a una consulta médica, el deseo por conocer más en profundidad sobre enfermedades familiares, o aprender a conocer más sobre la composición genética de cada uno desde casa y sin necesidad de pasar por las manos de un profesional de la salud.

Los AGDC plantean un debate académico e institucional muy relevante por el tipo y la compleja información que pueden facilitar a un individuo así como por las consecuencias y el impacto de un uso no adecuado de los mismos. La enorme controversia surgida gira entre otros factores, en torno a su validez y utilidad, a la información que reciben los consumidores antes y después de someterse a la prueba y a la que proporcionan las compañías ofertantes así como a las posibles consecuencias de la ausencia de profesionales de la salud en la interpretación de los resultados.

a) Posicionamientos a favor

Aquellos que defienden la “Salud a distancia” argumentan que el no limitar el acceso a este tipo de test y “democratizarlo”, refuerza la autonomía personal del individuo, empoderando al consumidor a que tenga un mayor control sobre su vida y salud y actúe en consecuencia. De igual forma, defienden la posibilidad de detectar ciertas patologías de forma temprana y efectiva, pudiendo ello salvar vidas e incidiendo de forma directa en la salud de las personas. Señalan que la prueba permite detectar la predisposición genética a padecer ciertas enfermedades, normalmente poligénicas, que son el resultado de la suma de mutaciones en varios

genes y de factores ambientales y hábitos de vida (consumo de alcohol, tabaquismo, obesidad, etc.). Por ello, si se descubren las enfermedades que el sujeto presenta un mayor riesgo de desarrollar, se podrá trabajar para reducir la probabilidad de sufrirlas, o incluso someterse a pruebas de diagnóstico precoz. Los AGDC poseen el potencial de educar tanto a pacientes como a los propios proveedores, incrementando el conocimiento sobre los avances en genómica.

Algunos autores argumentan que el hecho de comercializar test genéticos tiene el potencial de promover el desarrollo de un paciente más informado y preocupado por la salud, y en consecuencia permite mejorar la relación entre el profesional sanitario y paciente, mejorando la comunicación y el diálogo, favoreciendo la confianza y la adopción de recomendaciones clínicas beneficiosas¹⁷.

También los defensores de esta herramienta hablan del coste-beneficio, refiriéndose a que los test genéticos permiten identificar en aquellos casos en los que varios miembros de una familia padecen una enfermedad o pueden padecerla en un futuro, a los individuos que no tienen tal predisposición o que incluso se encuentran protegidos por una especial resistencia genética. Por tanto estas personas se pueden ahorrar todas las medidas preventivas que en numerosos casos son invasivas y no pasar toda la vida sometidos a un seguimiento continuo.

b) Posicionamientos en contra

Sin embargo, son numerosos los pronunciamientos acerca de las posibles consecuencias de no establecer ciertos límites al acceso a estos test (muchos de calidad cuestionable) por parte de los consumidores ya que ofrecen un medio no regulado, accesible prácticamente a cualquier persona para obtener información genética personal, y muchas de las pruebas carecen de base científica sólida y de precisión analítica. Además, la sensibilidad y especificidad para detectar una enfermedad son bajas y los resultados casi nunca van acompañados de una consulta con un experto en la materia. La información genética por sí sola (y específicamente en casos de patologías de origen multifactorial y poligénico) no es concluyente, por lo que no debe prestarse atención únicamente al factor genético a la hora de tomar decisiones o establecer medidas terapéuticas concretas. De igual forma, se critica a las compañías ofertantes de este tipo de test por exagerar el valor y el impacto que tienen los mismos en el cuidado de la salud, acudiendo a los miedos y preocupaciones de los consumidores y apelando a su deseo por llevar el control sobre todo lo relacionado con su salud¹⁸.

De esta forma, la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG) preocupada por la forma en la que las compañías están ofertando e introduciendo los test en el mercado al margen del marco tradicional del sistema de la salud, se ha pronunciado en diversas ocasiones estableciendo una política¹⁹ a seguir por parte de las compañías en lo que respecta a los test genéticos directos al consumidor. La política, en línea con lo establecido por el Consejo de Europa en el Protocolo Adicional sobre análisis genéticos relativos a la salud y con la opinión mostrada por numerosos profesionales de la salud, de la genética y académicos, plantea diversas cuestiones como son: la importancia al derecho a la información, la calidad y utilidad clínica del test, la necesidad de supervisión médica individualizada, la necesidad de información previa al test y el consejo genético, llevar a cabo un seguimiento y soporte experto en la interpretación e impacto de los resultados, la protección de las personas que no son

¹⁷ Green, Lautenbach, Mc Guire (2015): “GINA, Genetic Discrimination, and Genomic Medicine” The New England Journal of Medicine.

¹⁸ Leachman y otros (2011): “Direct-to-Consumer Genetic Testing: Personalized medicine in Evolution”

¹⁹ European Journal of Human Genetics (2010): “Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health related purposes”

capaces para consentir, el respeto a la privacidad y confidencialidad, el almacenaje de las muestras y su propiedad y el cumplimiento de los principios éticos en lo que respecta a la investigación. La AEGH, se ha posicionado considerando que una compañía no debe ofertar pruebas genéticas diagnósticas de forma directa a los consumidores, todo ello basándose en la regulación legal española así como en los requerimientos éticos y de buena práctica profesional al considerar.

Tal y como indica Rafael Camacho, Director General de la Fundación Genoma España: *“según avance la ciencia y se encuentren y validen marcadores genéticos que se puedan asociar con una predisposición patológica, estos test podrán ir mejorando su capacidad predictiva, siempre hasta un cierto nivel de fiabilidad. No debemos olvidar que el componente ambiental, es decir, la alimentación y el estilo de vida que llevamos, condiciona nuestra salud tanto como el componente genético”*.

Así son diversos los aspectos que generan preocupaciones entre los sectores implicados y que nos encargaremos de analizar en el presente documento.

5. INFORMACIÓN:

La compra de un test genético de forma directa por un consumidor no es sino la expresión de los derechos del individuo. Pero para que el sujeto no vea vulnerados los mismos y pueda ejercitarlos de forma autónoma, debe disponer de la información suficiente que le permita actuar y decidir con libertad. El problema se encuentra en determinar cuál es el mínimo o el nivel adecuado de información, que debe proporcionar la empresa suministradora de los AGDC, para considerar que el sujeto está ejerciendo con pleno conocimiento su autonomía.

La libertad sólo se puede ver restringida cuando entre en conflicto con derechos o intereses de terceros o del interés general. Llevar a cabo un diagnóstico genético genera determinados datos que pertenecen a la intimidad de cada individuo, sin embargo también entra en juego la esfera de los familiares del interesado, pudiendo tener el resultado de tal diagnóstico un impacto directo en su salud.

5.1 Consideración de la información genética

Se abre un debate sobre si toda la información genética sobre un individuo, debe ser considerada como información especialmente sensible y por ello requiere de una mayor protección (excepcionalismo genético), o por el contrario se considera como información médica en general y goza de la protección asociada a los datos especialmente protegidos.

Entendemos por información genética cualquier información sobre un individuo derivada de la presencia, ausencia, alteración o mutación de un gen o genes, o de la presencia o ausencia de un específico marcador o marcadores de ADN, y que ha sido obtenida del análisis individual de ADN o del análisis de ADN de un familiar del individuo. Así será información tanto el resultado de los análisis objeto de diagnóstico o investigación como la muestra en sí misma²⁰.

Los que apoyan el excepcionalismo genético, defienden que requiere unos niveles más altos de protección que el resto de información médica por las características específicas que posee, tales como:

- Carácter predictivo,
- Carácter estable de la información
- Es en su mayoría desconocida para la persona
- Puede divulgar información sobre terceras personas

²⁰ Rothenberg, 1997. Dominguez, Iñigo (2011): *“El ADN y la LOPD”*

- Genera además, una gran preocupación sobre la posibilidad de discriminación genética.

Por tanto la información genética es única por naturaleza, y no debe ser tratada del mismo modo que otras formas de información personal o médica.

El Grupo Europeo de Protección de Datos considera que *“dada la gran particularidad de los datos genéticos y su conexión con informaciones susceptibles de revelar el estado de salud o el origen étnico, es conveniente considerarlos como datos especialmente sensibles y siendo, por tanto, objeto de la protección reforzada prevista por la directiva europea y las leyes nacionales de transposición”*.

Autores como Murray o Rothstein, sostienen que la información genética no difiere del resto de información médica y por tanto no merece un tratamiento ni una legislación especial. Hacer tal distinción supondría diferenciar entre dos clases de enfermedades, las genéticas y las no genéticas con su correspondiente impacto social en salud. De igual forma la Declaración Internacional de la UNESCO sobre los Datos Genéticos Humanos de 2003, reconoce que la información genética forma parte del acervo general de los datos médicos.

La Comisión Europea mantiene una postura similar²¹ al afirmar que la información genética forma parte del espectro completo de información sanitaria, y por ello merece de los mismos niveles de calidad y confidencialidad. Sin embargo, y pese a rechazar el excepcionalismo genético, considera que se debe tener en cuenta la especial consideración por parte del público de los test genéticos. En la misma línea se posiciona el Real Decreto 1720/2007²², al disponer que los datos genéticos son considerados datos de salud, y establecer en apartado g) de su artículo 5 la definición de Datos de carácter personal relacionados con la salud: *“las informaciones concernientes a la salud pasada, presente y futura, física o mental, de un individuo. En particular, se consideran datos relacionados con la salud de las personas los referidos a su porcentaje de discapacidad y a su información genética”*.

La genómica aplica una nueva tecnología en lo que respecta a la predicción del riesgo, pero no por ello proporciona información diferente en relación con otros medios de predicción más comunes utilizados en el ámbito de la salud (pruebas bioquímicas o radiológicas). Por ello los datos genéticos son una variante de los datos de salud, pese a presentar condiciones particulares que los diferencian del resto de datos vinculados con la misma²³.

- a) Carácter único en cuanto a que cualquier ser humano es genéticamente irreplicable (a excepción de los gemelos monocigóticos). Reflejan la individualidad de una persona y suponen la información sanitaria más personal al estar vinculada de forma inherente al individuo y dar cuenta de su salud pasada, presente y futura.
- b) Carácter permanente e inalterable puesto que acompaña al sujeto el resto de su vida
- c) Es indestructible ya que se encuentra prácticamente en la totalidad de las células del individuo
- d) Carácter no voluntario de la información, puesto que no elegimos nuestros genes.

²¹ Comisión Europea, 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los test genéticos, Recomendación 3, p.9. Puede accederse a dicho documento en www.ec.europa.eu

²² El Real Decreto 1720/2007 de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal.

²³ RODRÍGUEZ SEOANE, José Antonio (2002): *“De la intimidad genética al derecho a la protección de datos genéticos. La protección iusfundamental de los datos genéticos en el Derecho español (A propósito de las SSTC 290/2000 y 292/2000, de 30 de noviembre)”*. Revista Derecho y Genoma Humano 17/2002 (págs. 135-175).

- e) Tiene capacidad predictiva al poder poner en alerta sobre el riesgo de padecer cierta enfermedad en un futuro o la predisposición a la misma.
- f) La información genética es generacional y transmite datos no sólo sobre el individuo, sino también sobre sus familiares (generaciones anteriores y posteriores).
- g) Pueden caracterizar a un grupo de personas, como por ejemplo a las comunidades étnicas

Así, tal y como indica Carlos María Romeo-Casabona,²⁴ *los datos genéticos pertenecen también a la categoría de **datos especialmente protegidos** (“datos sensibles”) incluso de forma reforzada, pues son datos relativos a la salud con características específicas y aportan información sobre el origen racial o étnico y sobre el sexo (y tal vez también sobre la sexualidad) de las personas”*. En consecuencia, el acceso a la información genética fuera del ámbito sanitario y de la relación médico-paciente, genera preocupaciones sobre la privacidad y la confidencialidad no sólo de la persona que se somete al test, sino porque puede revelar datos privados de sus familiares.

5.2 Intimidad, privacidad y confidencialidad

El avance de las nuevas tecnologías y la digitalización de la información clínica en el ámbito de la salud, hace que sea más fácil el acceso a los datos pertenecientes a la intimidad de los individuos y de sus familiares por parte de terceros no autorizados. Cada vez es más sencillo y barato secuenciar el genoma completo de una persona, por lo que la protección de la privacidad, la confidencialidad de los datos y la intimidad han adquirido en los últimos años una gran importancia social tanto en los pacientes como en el legislador.

En un mundo virtual donde cada vez existen más datos genéticos en línea, la privacidad empieza a ser más difícil. Es por ello que la Ley de Investigación Biomédica (LIB), se construye sobre los principios de la integridad de las personas y la protección de la dignidad e identidad del ser humano en el campo de la biomedicina. Esto se relaciona con la Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal (LOPD) cuyo contexto genérico arroja una percepción más completa del alcance de esta disciplina.²⁴ La LIB recoge el derecho de cualquier persona a *“ser informada de sus datos genéticos y otros de carácter personal que se obtengan en el curso de una investigación biomédica, según los términos en que manifestó su voluntad”*. Pero remite a la LOPD en lo que respecta al régimen de protección de la intimidad personal y el tratamiento confidencial de los datos personales que resulten en la investigación biomédica o que sean resultado de las muestras biológicas. Pero además del derecho a la intimidad, hay que mencionar otros derechos que se pueden ver también vulnerados con la obtención y tratamiento de datos de carácter personal en general y de datos genéticos en particular. Así, podemos hacer referencia al derecho a la autodeterminación informativa, autodeterminación física, del derecho a la intimidad genética, y de forma transversal a todos ellos, al derecho a la igualdad y en consecuencia a la prohibición de discriminación y estigmatización.

5.2.1. Intimidad

En apartados anteriores se ha hecho referencia a que aunque no puede negarse que los datos genéticos son datos relativos a la salud, es necesario reconocer cierta especificidad debido a sus notas diferenciales. Es desde esta perspectiva donde

²⁴ Domínguez Iñigo (2011), *“El ADN y la LOPD”*

el derecho a la intimidad y en concreto a la intimidad genética adquiere especial importancia por la naturaleza tridimensional del derecho en sí mismo, al estar relacionado con la naturaleza individual (identidad genética de una persona), familiar (capacidad de inferir la expresión genotípica de un individuo a partir de su familia) y universal (esfera social) de la información genética.

Una de las preocupaciones que plantean los AGDC es la posible vulneración del derecho a la intimidad. La información sobre el riesgo a desarrollar ciertas enfermedades y el hecho de poder conocer aspectos del carácter y la personalidad de una persona, supone entrar en lo más profundo de la intimidad individual. Este tipo de test, al ser una prueba de fácil utilización por parte de un sujeto sin nociones médicas y al no existir un control sobre a quién se realiza la misma, al llevarse a cabo en el ámbito privado del sujeto y posteriormente ser remitida al laboratorio sin dicho control, existe la posibilidad de enviar la muestra biológica de una tercera persona que no ha mostrado su consentimiento para ello o de un menor, generando la realización de test en estos casos como hemos visto, mucha controversia.

5.2.2. Protección de datos

El artículo 5.g) del Real Decreto 1720/2007 de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal, define los datos de carácter personal relacionados con la salud como: *“las informaciones concernientes a la salud pasada, presente y futura, física o mental, de un individuo. En particular, se consideran datos relacionados con la salud de las personas los referidos a su porcentaje de discapacidad y a su información genética”*.

En marzo de 2012, dos investigadores en Estados Unidos se propusieron demostrar que existía una brecha de seguridad en la protección de datos genéticos mediante la identificación de los donantes anónimos de un proyecto llamado “Proyecto 1.000 Genomas” que perseguía la puesta a disposición de los investigadores de la secuencia completa de ADN de mil personas. Así, cruzando cierta información con datos disponibles en Internet lograron identificar con éxito la secuencia genética de un donante anónimo sin que este tuviera que prestar su ADN para llevar a cabo la comparación. Esto pone de manifiesto el problema de la privacidad que se plantea con el desarrollo de las nuevas tecnologías y el mundo online en el que nos encontramos inmersos. Es cierto que para continuar en el desarrollo de la investigación científica, es crucial compartir datos, pero deben buscarse las medidas para garantizar y preservar el anonimato.

Traspasemos esto al ámbito de los AGDC, las compañías privadas que los ofertan dispondrán de un banco de datos con información que puede ser objeto de un uso malicioso si no se protege con la suficiente cautela, además tales datos quedarán en poder de la compañía. Pero, ¿cómo sabe el cliente que sus datos estarán realmente protegidos? Esta cuestión es especialmente relevante si el servicio se contrata en otro país cuya normativa de protección de datos es muy diferente. Los miembros de la Unión Europea tienen una legislación en materia de protección de datos bastante exigente, sin embargo el consumidor puede quedar más desprotegido si el prestador de servicios se encuentra fuera de las fronteras de la Unión. De la misma forma, al quedarse los datos en propiedad de la compañía, se corre el riesgo de que no se utilicen los mismos con la finalidad perseguida y se puedan destinar a otros fines.

5.3 Discriminación genética

La discriminación genética emerge como una consecuencia de los notables descubrimientos biotecnológicos vinculados con la genética humana. El artículo 11 del Convenio de Oviedo prohíbe *“toda forma de discriminación de una persona a causa de su patrimonio genético”*.

Aunque en Estados Unidos en 2008 se firmó el Acta de No Discriminación de la Información Genética (GINA, por sus siglas en inglés), la preocupación acerca de la discriminación genética es creciente por el aumento de casos ya que en 2013 se detectaron 333 casos²⁵ frente a 280 casos en 2012. Aunque no es una cifra elevada frente a otros tipos de discriminación, las posibles consecuencias que conlleva, hace que sea necesaria la toma de medidas para evitar la posibilidad de que un sujeto sea discriminado por razón de su carga genética.

En España, la discriminación genética todavía no es frecuente dado al menor avance en el uso de test genéticos que en Estados Unidos o Australia. A ello se une el desconocimiento que existe sobre este tipo de discriminación. Pese a todo, existen casos en los que la discriminación por razón de la genética es patente. Así, el pasado mes de febrero, el juzgado de primera instancia número 24 de Barcelona (Sentencia núm. 31/2015 de 26 febrero. AC 2015\500) dictó sentencia declarando la existencia de discriminación de un menor por su discapacidad (síndrome de Down) al serle denegada por parte de la aseguradora la contratación de una póliza de seguro de asistencia sanitaria. Los padres del menor al nacer, solicitaron la contratación de un seguro sanitario como el de sus otros hermanos. Sin embargo tras el conocimiento de la enfermedad de Síndrome de Down que padecía el menor, la solicitud fue denegada porque estaba relacionada *“con las enfermedades, trastornos e incapacidades clasificadas como riesgo no asegurable”*. Todo ello sin un análisis de los informes médicos que demostraban que estaba perfectamente sano. Este tema será analizado más detenidamente en relación a los seguros, pero pone de manifiesto la relevancia de posibles casos de discriminación genética que irán en aumento conforme se asiente el campo de la genética en España.

5.4 Información y consejo genético:

Los ciudadanos están más informados sobre las enfermedades y sobre aquellos servicios o prestaciones necesarias para prevenirla, mantenerla o recuperarla.²⁶ Es lo que se conoce como el **empoderamiento del paciente**, cada vez con más interés por participar de forma activa en la vigilancia y gestión de su salud incluso al margen del profesional sanitario.

Los test genéticos pueden proporcionar una información muy valiosa, pero si se llevan a cabo sin contar con la presencia de un médico que pueda emitir un **asesoramiento genético adecuado**, puede darse una mala interpretación de la información y desencadenar en errores, de hecho en España es obligatorio prestar asesoramiento genético en la realización de los test. Tal y como indica David Bueno, profesor e investigador de Genética de la Universidad de Barcelona, pese a que muchos test incluyen un asesoramiento genético personalizado, *“no es lo mismo una descripción escrita, cuya comprensión en plenitud puede estar fuera del alcance de los no expertos, que un asesoramiento directo y personalizado realizado por personas que no*

²⁵ Green, Lautenbach, Mc Guire (2015): *“GINA, Genetic Discrimination, and Genomic Medicine”* The New England Journal of Medicine.

²⁶De Montalvo Federico (2015): *¿Cabe limitar el acceso directo a los test genéticos?* Diario Médico

sólo entiendan de genética sino que también sepan comunicar el alcance de los resultados”.

Para que el sujeto no vea vulnerado su derecho a tomar decisiones informadas en el ámbito de la salud, la información que debe recibir tiene que ser relevante, equilibrada, actualizada, veraz, clara, adecuada y comprensible. Esto llevado al campo de los AGDC nos hace plantearnos la siguiente pregunta: ¿Cómo se garantiza el derecho a la información si todo el proceso se realiza por Internet sin la intervención de un profesional sanitario y sin el asesoramiento genético adecuado? La información tiene que ser **adecuada** al nivel cultural del individuo, a su situación personal y en general, adecuada a todas las circunstancias que pueden influir en él y que tienen o pueden tener un impacto en su salud. El hecho de dar esta información por Internet, sin conocer ni a la persona que está accediendo al consumo del test ni el entorno en el que vive, hace que sea muy difícil valorar todas estas circunstancias y por ello definir qué información es la adecuada en el caso concreto. De igual forma la información tiene que ser **comprensible**, y garantizar que el consumidor entienda los resultados de su test genético a los que accede a través de una plataforma online o en su correo electrónico se hace difícil. Por tanto, antes y después de hacerse una prueba de este tipo se debe recibir el asesoramiento genético siempre dentro del ámbito sanitario de forma que permita establecer su pertinencia dentro del contexto clínico y familiar. Siguiendo al Doctor Javier García Planells, director científico en el Instituto de Medicina Genómica: *“Lo más importante del test genético no es hacerlo, sino obtener la **información que le sea útil al paciente** y la única forma de compartir esas conclusiones es a través del asesoramiento”*.

Hay que tener en cuenta que se entiende por asesoramiento adecuado, para ello habrá que partir de la definición de Consejo Genético dada por la Ley de Investigación Biomédica, que en su artículo 3.e) se refiere a él como *“El procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos²⁷”*. Siguiendo lo establecido en el artículo 11 de la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO del año 2004 así como por las Buenas Prácticas Clínicas, el asesoramiento genético debe ser no directivo y estar adaptado a la cultura de que se trate, atendiendo al interés superior de la persona interesada.

Sobre quién debe informar, el artículo 56 de la citada ley establece que *“Todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto”*. Por ello, los profesionales que realicen el estudio y asesoren al paciente o a sus familiares, deben disponer de unos conocimientos específicos dada la complejidad, sensibilidad y novedad de la materia. Sin embargo, y pese a que en virtud del Real Decreto 639/2014, de 25 de julio, por el que se regula la troncalidad, la reespecialización, las áreas de capacitación específica y otros aspectos de la formación sanitaria especializada, acaba de incorporarse la especialidad de Genética Clínica, no parece razonable restringir el asesoramiento genético a quienes ostentan tal formación²⁸.

La calidad del consejo genético puede ser muy variada²⁹, puede darse por el laboratorio un asesoramiento adecuado, puede ser objeto de contratación adicional,

²⁷ En similares términos lo define la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO, 2004

²⁸ Comité de Bioética de España (2015): *“El consejo genético prenatal”*

²⁹ Romeo Malanda, Sergio (2013): *“Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídicos en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación”*.

estar ausente, ser muy general (kits de autoanálisis) o remitir a un médico. Para encontrarnos en el primer caso, el paciente, deberá recibir una información adecuada y suficiente de manera que integre su historia familiar y personal y comprenda las implicaciones (personales, familiares y procreativas) del análisis genético así como las alternativas que tendrá al conocer los resultados. Igualmente deberá contener el grado de certeza del resultado y cuáles son las posibilidades de error³⁰

En todo lo relativo al consejo genético deben primar las propiedades éticas de confidencialidad, autonomía, información, beneficencia y justicia. El asesoramiento por tanto no consistirá únicamente en retransmitir una mera información, dando una interpretación del análisis, sino de forma previa evaluar la conveniencia o no de realizarlo, los posibles riesgos derivados y decidir qué genes han de analizarse. Debe respetarse el derecho a decidir libremente de la persona, permitiéndole la oportunidad de someterse o no a las pruebas.

Es por ello que ante el caso de la venta online de los test al consumidor, el consejo genético de darse, puede ser incompleto y no alcanzar los mínimos estándares para ser considerado de calidad, ya que únicamente consistiría en una mera transmisión y análisis de información tras el correspondiente estudio de la muestra obtenida. Sin embargo en muchas ocasiones puede no tener en cuenta la historia clínica del sujeto, las motivaciones que le han llevado a practicarse la prueba o el estilo de vida sobre quien emiten el informe. Según la Asociación Española de Genética Humana (en adelante AEGH), en el caso de que un sujeto acuda a un profesional sanitario con dudas acerca del informe recibido tras haberse practicado un AGDC o simplemente para conocer su opinión sobre los mismos, deberá ser atendido de forma adecuada y si procede, corresponderá al médico en cuestión proporcionarle el asesoramiento genético teniendo en cuenta la validez analítica del test en cuestión así como su utilidad clínica.

5.5 Consentimiento informado:

Cuando un consumidor accede de forma directa a la compra de un test genético, uno de los principales problemas que se plantea como hemos visto, es la posible falta de información que le permita prestar un consentimiento informado. Un test predictivo sólo puede ser llevado a cabo tras haber obtenido el consentimiento libre, informado y por escrito del sujeto. El ejercicio de la autonomía no se ve reducido por la información genética en sí misma, sino por una mala o incompleta comprensión y por la percepción de un resultado que no haya sido explicado de forma adecuada.

Como se ha analizado, la LIB (artículo 48) requiere de la obtención de un consentimiento informado expreso y por escrito en todo lo relativo a los análisis genéticos, a diferencia de lo que ocurre con cualquier otro tipo de análisis para los cuales basta con un consentimiento verbal. Sin embargo, la ESGH considera³¹ que el consentimiento que debe firmar una persona antes de someterse a un test genético no se puede reducir únicamente a la firma de un papel. Este texto, puede ser necesario para dejar documentada tal firma, sin embargo no puede actuar como sustituto del proceso tras el cual el individuo conoce a lo que se enfrenta, entiende la información que se le ha dado y cuáles son las consecuencias del uso de tales test, son legalmente competentes y capaces para actuar por sí mismos, no se encuentran influenciados por la voluntad de un tercero y por ello prestan su consentimiento tras conocer todos los elementos implicados. El principio de autonomía determina que el consentimiento debe abarcar también el control del individuo sobre los datos que se

³⁰ Cátedra Universitaria de Derecho y Genoma Humano (2011). Conclusiones y recomendaciones del Seminario: “*Hacia una nueva medicina. Consejo genético.*” En similares términos se pronuncia la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

³¹ European Society of Human Genetics (2010): “*Statement of the ESGH on Direct to consumer genetic testing for health-related purposes*”

obtingan como consecuencia del test, puesto que el derecho a decidir por sí mismo acerca de sus datos médicos implica el derecho a controlar su existencia, autorizar su posible revelación y el hecho de poder acceder a los mismos³².

6. CALIDAD EN EL SERVICIO:

Es importante asegurar la calidad, no sólo del test genético en sí, sino de todo el servicio ofrecido. Los test genéticos deben demostrar que mejoran el diagnóstico, el pronóstico y el tratamiento de enfermedades, debiendo probar tanto su validez analítica como su validez y utilidad clínica:

- a) **Validez analítica:** exactitud con que el test es capaz de identificar una determinada mutación o variante genética.
- b) **Validez clínica:** hace referencia a la capacidad del test para diagnosticar o predecir la presencia o ausencia de una enfermedad o condición clínica en particular, es decir la exactitud con que la prueba predice un resultado clínico determinado. En la actualidad, la validez clínica de muchos de los test que se ofrecen de forma directa a los consumidores, no ha sido aun suficientemente acreditada, por lo que no se pueden hacer predicciones fiables sobre el riesgo que tiene un individuo de desarrollar una enfermedad cuya causa es la mutación de varios genes junto con la incidencia de otros factores.
- c) **Utilidad clínica:** Se refiere a la utilidad que tiene el test en su uso clínico y al valor de la información para la persona que se somete al test. Para ello habrá que evaluar la relación riesgo-beneficio asociada al uso del test, la disponibilidad y efectividad de posibles intervenciones en la salud del paciente, los costes y la aceptabilidad por parte de los pacientes y los médicos. La utilidad clínica debe considerarse como criterio esencial para decidir si es posible ofrecer el test a los consumidores. Es necesario tener en cuenta que las enfermedades multifactoriales que pueden ser objeto de análisis de este tipo de test son complejas y el papel que ejercen los genes en las mismas es muchas veces incierto, además los resultados de los análisis no informarán ni del momento en el que puede aparecer la enfermedad ni el alcance de la misma en el caso de presentarse. Asimismo, pese a ser un riesgo cierto, muchas veces puede que las medidas preventivas requieran intervenciones muy costosas o que no exista nada para poder controlar o disminuir el riesgo apreciado.

Por tanto, a la hora de evaluar un test genético habrá que plantearse en primer lugar si el test es adecuado y fiable (validez analítica), tras ello es necesario preguntarse sobre si el resultado del mismo es significativo en términos médicos (validez clínica), para acabar evaluando la utilidad clínica o la mejora para el cuidado de la salud.

De igual forma, la calidad debe estar presente en los propios laboratorios productores siguiendo las recomendaciones de la Organización para la Cooperación y el Desarrollo (OECD) que persiguen el establecimiento de sistemas de calidad interna y externa. Asimismo, todas las personas involucradas en la provisión de servicios genéticos (médicos, personal de enfermería, consejeros genéticos, biólogos o técnicos de laboratorio) deben tener la correspondiente cualificación y cumplir con las mejores prácticas y estándares éticos.

Los principios éticos que según el Profesor Romeo Casabona deben cumplir las pruebas predictivas para que no se vean vulnerados los derechos de los individuos que acceden a ellas son:

³² Cuadernos de la Fundació Víctor Grífols i Lucas (2001): "MEDICINA PREDICTIVA Y DISCRIMINACIÓN" N.º 4

- Proporcionalidad: las ventajas de someterse a uno de estos test deben ser superiores a los inconvenientes.
- Pertinencia, es decir que dispongan de interés clínico
- Calidad: demostrar que son fiables
- Predictividad: deben tener la suficiente capacidad predictiva del riesgo que se pretende medir

Por tanto, para que un proceso de diagnóstico genético cumpla con todas las garantías y sea de calidad, debe conocerse en primer lugar la motivación que lleva a esas personas a querer someterse al test, además de saber los riesgos genéticos que tienen y explicar qué información podrán obtener a partir de la realización del mismo y qué información no. Además, el paciente debe ser informado sobre los plazos que tienen estos mecanismos y cuáles son las consecuencias de obtener resultados negativos o positivos.

La validez del test genético puede verse comprometida por muchos factores, la muestra puede ser contaminada por el propio individuo al practicarse la prueba, y la calidad de la misma puede verse en peligro durante el transporte o el envío. Es por ello que se hace necesaria la correcta identificación y la trazabilidad de los test genéticos para lograr evitar errores en el servicio como por ejemplo el hecho de confundir resultado o contaminar la muestra.

7. DECISIONES TOMADAS A RAÍZ DE SOMETERSE A UN TEST GENÉTICO:

En el diagnóstico de enfermedades genéticas, uno de los puntos principales es llevar a cabo un diagnóstico preciso, ya que un error en el mismo puede tener consecuencias muy trascendentes. Los resultados ofrecidos por las compañías, son consecuencia de la combinación de las condiciones comunes obtenidas de diferentes test, que pueden mostrar:

- Una indicación del riesgo relativo de un individuo en comparación con una persona de la misma edad y sexo o,
- Una indicación del riesgo absoluto en otros casos³³.

Estos resultados podrían ser potencialmente engañosos ya que si bien la estimación de los riesgos relativos o absolutos puede ser en promedio bastante precisa, no tiene por qué serlo en el caso concreto de un individuo. Ello puede llevar a confusión y generar en los consumidores un sentimiento de falta de seguridad si no se comprenden bien los resultados. Como ejemplo, una mujer puede tener un riesgo relativamente bajo de padecer cáncer de mama sobre la base de una prueba genética de variantes comunes en personas del mismo sexo y edad, y sin embargo tener un riesgo absoluto mayor que el promedio por tener familiares directos que hayan desarrollado la enfermedad antes de los 40 años. Por ello es necesario el correspondiente asesoramiento genético, puesto que de no darse se puede producir un daño por una mala interpretación por parte del individuo que le lleve a preocuparse en exceso o no tomar determinadas medidas preventivas.

Algunos autores hacen referencia a la existencia de una bola de cristal genética en la que los individuos buscan conocer. Sin embargo, el conocimiento de cierto problema de salud puede generar situaciones de angustia, potenciar el desarrollo de dolencias psíquicas o psicosomáticas o provocar algún cambio vital como por ejemplo tomar la decisión de no tener hijos por miedo a que hereden cierta enfermedad, sobre todo en los casos en los que el conocimiento de la previsible enfermedad, no va acompañado de una solución o tratamiento. Todo ello va unido a que como ya se ha

³³ Kaye, J (2008): *"The regulation of direct-to-consumer genetic tests"*. Oxford Journal

explicado, hay enfermedades en las que el hecho de tener la mutación no significa que vayas a padecerla, puesto que inciden factores ambientales y probabilísticos.

Uno de los riesgos de someterse a este tipo de test de forma autónoma es el poder descubrir hallazgos inesperados. Una persona puede acudir a la compra por Internet de un AGDC con la finalidad de confirmar un diagnóstico o descubrir si sufre cierta mutación que puede desencadenar en una enfermedad para la que existe tratamiento y que han padecido ciertos familiares, y descubrir que en unos años puede contraer una enfermedad grave para la que no se dispone de cura. De hecho en aquellos casos en los que la enfermedad sea inhabilitante o incurable, la información puede suponer un mayor perjuicio para el individuo que el propio factor genético de riesgo por las implicaciones psicológicas o a futuro que puede tener, así como por el impacto en la identidad de la persona.

La facilidad en el acceso por parte de los consumidores a este tipo de pruebas genéticas y la falta de información sobre su utilidad y tipo de resultados contribuyen en numerosas ocasiones a generar incertidumbre y desconfianza, además de situaciones complejas de manejar fuera de un entorno clínico. Las evaluaciones de salud fruto de los informes emitidos por las compañías pueden llevar a una confusión en el individuo que haga que tome decisiones profundas y relevantes en lo que respecta a su salud. Así en 2013, la FDA (Food and Drug Administration) ordenó a la empresa 23andMe que dejara de vender de forma inmediata su Servicio de Genoma Personal dada la posible malinterpretación de los resultados por parte de los clientes, como por ejemplo optar a una mastectomía basada en el riesgo de un gen implicado en desarrollar cáncer de mama.

Todo esto nos hace plantearnos un dilema ético, ¿Dónde está el límite a la prevención? Por todo lo analizado es por lo que es aconsejable que estos test se den siempre en el contexto de una atención sanitaria que permita un análisis integral de las circunstancias y oriente al sujeto en cuanto a las posibles soluciones. Las decisiones a largo plazo que se pueden derivar del diagnóstico genético, exigen una garantía de calidad sobre los resultados.

El derecho de un sujeto a decidir, en principio sobre la utilización de sus datos médicos en general, y genéticos en particular implica poder acceder a ellos y controlar su existencia y veracidad. Además, tiene derecho a no informar a terceras personas sobre los datos del test, por lo que también tendrá derecho a no saber en virtud del principio de autodeterminación informativa³⁴. El derecho a la ignorancia salvo que colisione con derechos de terceras personas, es el ejercicio del derecho a la libertad que puede llevar a la protección de la salud del sujeto, puesto que el hecho de conocer puede afectar a su personalidad.

8. PUBLICIDAD:

En apartados anteriores se ha hecho referencia al Real Decreto 1662/2000 sobre productos sanitarios para diagnóstico 'in vitro', por el cual se prohíbe efectuar publicidad dirigida al público de los productos para diagnóstico genético. Por tanto, en principio no es posible publicitar siguiendo la norma, el kit para la toma de saliva de forma directa a un consumidor. Sin embargo, tal y como hemos analizado, las normas no recogen mención explícita a los AGDC, sino que se refieren a los test genéticos de forma genérica lo que produce situaciones de incertidumbre.

A ello se une el entorno globalizado y el hecho de que en los últimos años Internet se haya convertido en el principal medio utilizado por los consumidores para informarse sobre cuestiones de salud, lo que ha llevado a numerosas compañías a

³⁴ Cuadernos de la Fundació Víctor Grífols i Lucas (2001): "MEDICINA PREDICTIVA Y DISCRIMINACIÓN" Nº 4.

publicitar de forma directa o indirecta (mediante una página web en la que se mezcle publicidad con información) los test genéticos. Internet es el principal canal de venta al público de estos test, lo que ha provocado que los consumidores sean más vulnerables a recibir información de más baja calidad, contradictoria e incluso engañosa. En efecto el exceso de información que puede albergar Internet, provoca que pueda ser incompleta o inadecuada para el fin pretendido, incluso puede llegar a generar confusión sobre cuál es la verdadera información.

Esta facilidad con la que la información llega a los consumidores genera diversas preocupaciones como hemos ido analizando en el presente documento puesto que los receptores de la misma, por lo general son personas sin conocimientos específicos de genética y pueden no entender el impacto que los resultados de un test puede generar. La información puede llegar al consumidor de forma directa mediante un correo electrónico o bien si éste navega por Internet en las propias páginas de los laboratorios o en las de empresas como Groupalia o Groupon. Así, en ésta última observamos el siguiente anuncio:

Test genético para detectar predisposición a padecer enfermedades cardiovasculares, alzheimer y diabetes tipo 2 por 199€



199 €

¡COMPRA!

VALOR	DESCUENTO	TU AHORRAS
800 €	75%	601 €

REGÁLALO

¡Tiempo limitado!

1 comprado

COMPARTE ESTA OFERTA

WhatsApp Facebook Twitter Me gusta 1

Destacados

Tecnología de genotipado que se basa en la identificación de determinadas variaciones genéticas responsables de la respuesta del organismo

Condiciones

Validez: 6 meses desde la fecha de compra.

Más vale prevenir que curar y si con este test puedes averiguar tu predisposición a padecer diversas enfermedades. ¿A qué esperas para hacer clic? Mejora tu salud, mejora tu calidad de vida con este cupón.

Tu cupón

- Test genético para detectar predisposición a padecer enfermedades cardiovasculares, alzheimer y diabetes tipo 2 por 199 € en vez de 800 €

Tras muchos años de investigación, el centro European Genetics Institute ha logrado identificar con precisión la predisposición genética que presenta un individuo a padecer enfermedades cardiovasculares, alzheimer y diabetes tipo 2, las mismas que podrás conocer con este cupón.

Desde European Genetics Institute se colabora con las clases de nutrición de la Universidad

En el mismo, se puede leer: *“Más vale prevenir que curar, y si con este test puedes averiguar tu predisposición a padecer diversas enfermedades, ¿A qué esperas para hacer clic? Mejora tu salud, mejora tu calidad de vida con este cupón.”*

Este tipo de análisis ofertado por determinadas empresas puede jugar con el miedo a desarrollar cualquier tipo de enfermedad que padecemos los seres humanos, así como provocar confusión en los mismos. Así, puede tacharse en ocasiones de agresiva e incluso de engañosa por omisión, puesto que en determinados casos puede no indicar que junto con la predisposición genética de un individuo, se encuentran otros factores como los medioambientales o el estilo de vida que afectan al efectivo desarrollo de una enfermedad.

Al ser considerado el kit como un producto sanitario, en principio estaría prohibido publicitarlo de forma directa al público. Sin embargo, la complejidad del asunto lleva a numerosas compañías a publicitar estos servicios a los sanitarios o a ofrecer al propio consumidor un servicio de asesoramiento genético. Además, a ello se une la deslocalización de la oferta, que hace que por Internet se pueda acceder a los mismos por ofrecerlos compañías asentadas en países cuya práctica es legal.

Por tanto, debe perseguirse un mayor control sobre la información que facilitan las compañías ofertantes de este tipo de test, desarrollando estándares de información proporcionada al sujeto para combatir con prácticas comerciales incorrectas que lleven a confusión o engaño.

9. SEGUROS PRIVADOS:

Con el continuo avance en el campo de la genética, el debate sobre el ámbito de los seguros y la posible discriminación genética es cada vez más complejo, puesto que requiere contemplar nuevos escenarios y revisar las prácticas actuales³⁵. La información genética es personal y única y, mantiene una estrecha vinculación con la identidad, la dignidad y los derechos fundamentales del sujeto.

Para la evaluación del riesgo y determinación de la prima, el asegurador debe considerar cual es la probabilidad asociada a un siniestro. De esta forma, tradicionalmente las personas con edad avanzada tenían una prima más elevada que las de edad joven. Sin embargo, tal y como afirman expertos del sector, cada vez tiene menos sentido aplicar esta variable (puesto que se empieza hablar ya de la edad biológica y no de edad cronológica), aunque sigue utilizándose para el cálculo de la prima de los seguros de riesgo personal (vida y salud)³⁶. Esta forma tradicional de medir el riesgo llevado al campo de la genética podría traducirse en que aquellas personas con alguna enfermedad o predisposición de base genética deberían pagar una prima más elevada por el probable aumento en el número de siniestros por unidad de tiempo en comparación con una persona sin anomalías. Por otra parte, entre los principios básicos en materia de seguros se encuentran la obligación de buena fe, honestidad y equidad entre asegurador y asegurado, lo que en principio obligaría a éste último a revelar todos los hechos relevantes antes de la contratación de un seguro.

En un contexto clínico, las pruebas genéticas tienen un valor definido, pero su empleo en situaciones no clínicas, como puede ser a petición de una compañía de seguros o para obtener un puesto de trabajo, suponen un escenario muy distinto. Las implicaciones que los test genéticos tienen en el ámbito de los seguros son múltiples, así pueden surgir preguntas como, ¿en qué condiciones tiene derecho una compañía de seguros a conocer los resultados de análisis genéticos? ¿Puede una aseguradora variar los precios en función del genoma de cada uno?, ¿puede encarecer los precios si nos negamos a someternos a según qué test o terapia?, ¿se debe obligar a las personas con riesgo genético de alguna enfermedad conocido a divulgar esta información antes de suscribir una póliza de seguro?, ¿puede influir un test genético positivo para una dolencia en que se niegue un seguro médico? Por tanto el debate se centra en si aquellas personas que pertenezcan a un grupo de riesgo más elevado van a requerir unos niveles de cobertura más alta.

Centrándonos en el tema concreto de los AGDC, podría alegarse que una de las ventajas que ofrecen es el hecho de que la información que de ellos se deriva estaría únicamente en manos del usuario, pudiendo éste controlar mejor su uso y evitar que pudiera llegar al conocimiento de las empresas aseguradoras. Pero, imaginemos la situación de un individuo que se somete a un test comprado por Internet cuyo resultado le informa del posible riesgo de padecer cierta enfermedad y decide ocultar este dato al contratar la póliza. Su información genética se queda depositada en la base de datos de la compañía que le vendió el test y si por una circunstancia

³⁵ European Journal of Human Genetics (2014): “Life insurance: genomic stratification and risk classification” (575–579)

³⁶ Fundación Mapfre. Webinar Genética y Seguros (2014): “Suscripción predictiva de riesgos personales”. Visto en <http://www.fundacionmapfre.org/>

cualquiera con el paso del tiempo la compañía aseguradora tiene constancia de este hecho, ¿Podría cambiar la prima que le cobra? O imaginamos que esta persona fallece, ¿Podría la compañía aseguradora negarse a pagar el siniestro a sus herederos?

Algunos estudios han analizado que las personas a las que un test les detecta un riesgo moderado de padecer cierta enfermedad en el futuro, tienen mayores probabilidades de contratar un seguro o al menos planear su suscripción, pero ¿qué pasa si finalmente no desarrolla tal enfermedad? Pensemos también en el caso de una persona con antecedentes familiares de algún tipo de patología intratable que se somete al test de forma anónima y si se confirma el riesgo decide suscribir pólizas de vida, incapacidad y dependencia. Un reportaje publicado en el Diario El País, titulado *"Sé que a los 40 años tendré una enfermedad mortal"* refleja muy bien esta cuestión. En el mismo se preguntaba a personas que padecían o podían padecer la enfermedad irreversible y mortal de la corea de Huntington sobre hacerse o no un test genético y las posibles consecuencias de ello. Uno de los entrevistados, que estaba a la espera de los resultados del test para determinar si padecería la enfermedad antes de tener hijos afirmaba: *"Unos días antes del análisis me hice dos seguros de vida. Me preguntaron si me habían diagnosticado alguna enfermedad genética, así que no mentí cuando dije que no"*. El entrevistado recomienda a los afectados que se hagan varios seguros antes de las pruebas: *"Es mejor varios seguros de poco dinero que uno que deje mucha pensión, porque cuanto más dinero, más requisitos médicos piden las aseguradoras y más trabas ponen a la hora de pagar"*. La expansión de este tipo de fenómenos podría suponer un uso de la información que rompería la buena fe que debe presidir las relaciones contractuales.

Se plantea también el problema de si se permite que una compañía acceda a los resultados de un test genético de un individuo, indirectamente está obteniendo información de otras personas como familiares y allegados que no han consentido para ello. Así, las terceras personas que pueden verse involucradas, no son firmantes del contrato como lo son aseguradoras y asegurados, y por tanto no se tiene en cuenta su voluntad, por lo que en principio requeriría del consentimiento expreso y escrito de todas las personas cuyos derechos a la intimidad y a la privacidad puedan verse comprometidos en mayor o menor medida. Recabar el consentimiento plantea tres cuestiones:

- a) Determinar que se entiende por interesado puesto que puede hacer referencia a los familiares, a una pareja con la que se está planteando tener hijos, o más complicado a un menor de edad.
- b) El hecho de localizar a todos los interesados dificulta la cuestión, además siguiendo lo establecido en la Ley de Investigación Biomédica, la negativa de uno sólo de los interesados bastaría para no permitir firmar el contrato de seguro.
- c) Obliga a la persona que quiere contratar una póliza a descubrir tal hecho a todos los familiares y allegados.

Analicemos esta cuestión desde un punto de vista diferente, en el cual la genética puede beneficiar a los individuos en el ámbito de los seguros. Imaginemos una persona con numerosos casos de cáncer en su familia directa que solicita un seguro, la compañía al hacerle el cuestionario de salud si no sabe nada más puede aplicarle una prima de riesgo alto. Pero de haberse practicado un estudio genético se podría haber visto que no padece tal alteración, y por tanto paga una prima más elevada de la que debería. O por ejemplo el caso de un seguimiento con pruebas constantes de una supuesta enfermedad (por darse varios casos en la familia) de una persona que en realidad no la padece.

El debate en la materia es amplísimo, y por ello en Estados Unidos ha llevado a una serie de investigadores de la Universidad De Columbia a desarrollar varias soluciones posibles³⁷:

- a) Prohibir por completo a las compañías aseguradoras el uso de información genética. Podría llevar a que aquellas personas con riesgo alto de desarrollo de cierta enfermedad suscribieran seguros de forma desproporcionada, a lo que las aseguradoras responderían subiendo las primas para compensar ese riesgo.
- b) Otra de las opciones sería permitir a las aseguradoras que recabaran información exclusivamente sobre variantes genéticas bien caracterizadas, de alto riesgo y elevada penetración, reduciendo la prima a aquellas personas que tomaran medidas para reducir el riesgo.
- c) Establecer un límite en las coberturas de forma que si se sobrepasa tal cantidad, las aseguradoras estarían facultadas para recabar el resultado del test, es decir pedir información genética.
- d) Acceso indiscriminado de la información genética, con el correspondiente riesgo de exclusión de ciertas personas.

La situación es compleja puesto que en materia legal no hay unidad de criterio en los países en los que se ha intentado regular. En 1989 la Unión Europea aprobó una resolución que imponía una estricta prohibición del uso de pruebas genéticas en materia de seguros. Además, prima el principio de no discriminación por razón del patrimonio genético, tal y como se desprende del artículo 21 de la Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea³⁸ y del Convenio emitido por el Consejo de Europa que además prohíbe la realización de pruebas predictivas por motivos ajenos a la investigación en salud incluso cuando exista consentimiento de la persona. Por tanto, para evitar cualquier tipo de discriminación, deben seguirse las Recomendaciones del Consejo de Europa que consideran ilícita la exigencia de pruebas genéticas para permitir llevar a cabo la contratación de un seguro. Asimismo, debe garantizarse el principio constitucional de igualdad, recogido en el artículo 14 de la Constitución Española, y debe cumplirse con lo establecido en el artículo 12 del Convenio para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano con respecto a las aplicaciones de la biología y la biomedicina.

En su documento de trabajo sobre los datos genéticos del 17 de marzo de 2004, el Grupo de Trabajo de la Unión Europea, sobre Protección de Datos creado en virtud del artículo 29 de la Directiva 95/46/CE, prohibió el tratamiento de los datos genéticos en el ámbito de los seguros al no considerar su finalidad como legítima puesto que la utilización de dichos datos podría generar discriminación contra el asegurado o incluso sus familiares. El Convenio de Bioética del Consejo de Europa establece que los test genéticos sólo se pueden llevar a cabo con motivos de salud, lo que en principio excluye el aseguramiento. Esta decisión tiene su correspondencia normativa en la Ley de Investigación Biomédica española. El actual marco jurídico en materia de genética protege la confidencialidad de la información genética de un individuo frente a las pretensiones de las aseguradoras a la hora de realizar un contrato de conocer todos los hechos relevantes y que puedan afectar a la cuantificación de la prima.

El Consejo de Europa está trabajando sobre las consecuencias de la genética en el seguro, para intentar regular a nivel europeo cuales deben ser las consideraciones a efectos de la información genética que debe ponerse en manos de las compañías aseguradoras. Advierten de que no deben ser utilizados los test genéticos hasta que no tengan la capacidad predictiva suficiente, aunque cada vez gracias a los avances de la ciencia ésta es mayor. Sin embargo en lo relativo a las enfermedades poligénicas

³⁷ Diario Médico (2014): *“Salidas al reto de usar la genética en el seguro de vida”*

³⁸ El citado artículo 21 dice así en sus partes aplicables: *“Se prohíbe toda discriminación, y en particular la ejercida por motivos de (...) características genéticas...”*

hay que tener en cuenta la epigenética, que mide como el ambiente afecta a la expresión del gen, puesto esto afecta de forma directa a la predictibilidad. Así, en el Comité de Bioética del Consejo surge el concepto de **justicia actuarial**, que es el principio de equidad y de información y persigue que cada unidad de riesgo identificada debe pagar el mismo precio, buscando la objetividad del riesgo. Con ello se pretende disminuir la asimetría de la información puesto que si el asegurador se encuentra siempre en desventaja en términos de información a la hora de negociar un seguro, ello llevaría a que no hubiera negocio e inevitablemente supondría que las compañías aseguradoras desaparecieran del mercado.

La situación en el marco internacional varía:

- Algunos países como Bélgica, Dinamarca y Francia han legislado la prohibición a las compañías de seguros de utilizar pruebas genéticas.
- En Inglaterra, Alemania y Australia, se ha llegado a lo que se conoce como concordato o moratoria, de forma que se prohíbe el uso de información derivada de análisis genéticos a la hora de suscribir un seguro de vida o de asistencia sanitaria hasta las 300.000 libras. A partir de esa cantidad las aseguradoras están autorizadas a solicitar análisis genéticos para suscribir una póliza, pero siempre de aquellos test autorizados por el Genetics and Insurance Committee³⁹.
- En Estados Unidos, la Ley sobre Información Genética y No Discriminación prohíbe el uso de información genética en todo lo relativo a seguros de salud, pero no en los de vida.

Según la Doctora Ana Villanueva Alonso, no hay que confundir la discriminación con la estratificación del riesgo que llevan a cabo las aseguradoras, mediante la cual se evalúa cual es la situación de cada individuo pero sin que ello suponga connotación negativa alguna. Así defiende que no se va a pedir a un individuo una prueba genética para aceptarle, rechazarle o ponerle una prima mayor de la que le corresponde, sino para entender si esa persona tiene más o menos riesgo. Por tanto, las compañías no tienen autorización para efectuar pruebas genéticas a sus clientes ni a hacer del diagnóstico genético una condición para formalizar una póliza. Tal y como indica Jaime Español, directivo de SegurCaixa Adeslas: *“Cuando un cliente solicita un seguro no se puede tener en cuenta un test genético. Además de existir legislación y directivas europeas contrarias y que impiden este uso por parte de las aseguradoras, tener una predisposición genética familiar no significa que se vaya a desarrollar la enfermedad, ya que también influyen factores ambientales, hábitos (saludables o no) de la vida cotidiana y finalmente, la suerte”*.

A la hora de afrontar los problemas derivados del uso de información genética en la contratación de seguros, el artículo 18.4 CE, persigue evitar que la informatización de los datos personales genere una posible discriminación. Además de actuar como un instrumento de protección de los derechos del individuo frente a un uso indebido de la tecnología informática, consagra un verdadero derecho fundamental autónomo a controlar la información que pertenece a una persona y a su privacidad (de forma independiente a si pertenecen o no al ámbito más estricto de la intimidad de un sujeto). Busca preservar el pleno ejercicio de los derechos del sujeto.

El mundo asegurador debe ser capaz de entender y saber interpretar el aluvión de información que genera esta nueva forma de medicina y comprender como calcular el riesgo que ya no es como el tradicional. A la hora de contratar una póliza, deben presidir siempre la relación entre la compañía y el asegurado tanto el principio de buena fe contractual como el principio de incertidumbre del riesgo. Por ello y siguiendo al Profesor Romeo Casabona, si bien no debe permitirse a las aseguradoras a acceder

³⁹ Otlowski, M (2010): *“Abordando la discriminación genética: un vistazo a la ley anti-discriminación genética de los EEUU en el contexto de otros desarrollos de reformas legislativa”*. Instituto Roche

a los resultados de un test genético, el cliente debe informar al contratar una póliza de cualquier circunstancia relevante de riesgo que conozca.

10. CONCLUSIÓN:

La convergencia de criterios científicos, médicos y legales se hace indispensable para perseguir el bien común en todo lo relativo a la medicina genética. Se abren nuevos caminos y formas para la medicina y por todo ello es necesario dotar al marco jurídico internacional de una mayor armonización en el ámbito de la genética y en concreto en todo lo relativo a los test genéticos directos al consumidor.

Al ser un campo en continua investigación, evolución y desarrollo, es probable que surjan nuevos avances en el futuro próximo que requieran de actuaciones rápidas. Los test genéticos tienen un inmenso potencial, pero las preocupaciones y problemas que suscitan aquellos que se ofertan de forma directa al consumidor requieren ser solucionados con urgencia, dado el alto nivel de confusión e intrusismo mostrados a los individuos por parte de algunas compañías. Un número elevado de estos análisis no son considerados como válidos por el sistema de salud puesto que su calidad y utilidad no ha sido probada.

La mayor parte de las compañías o laboratorios que ofrecen estos análisis genéticos directos al consumidor, expresan que la información genética que ellos proporcionan no pretende sustituir el consejo, diagnóstico o tratamiento del médico, sino que cumple meramente una labor informativa en relación con el deseo de los individuos de conocer cada vez más aspectos sobre su salud y poder actuar en consecuencia. Sin embargo es necesario plantear medidas tanto a nivel internacional como europeo de forma que los sujetos que acuden al consumo de estos test de forma directa sin la correspondiente supervisión médica, no puedan ver vulnerados sus derechos más básicos. Dado que una regulación internacional es difícil de conseguir, mientras tanto se deben buscar medidas alternativas tales como estándares de calidad (ISO) o el desarrollo de códigos de buenas prácticas⁴⁰ y estándares éticos desarrollados en colaboración con las industrias que ofertan estos test genéticos de forma directa al consumidor.

El punto de partida para aclarar el marco jurídico y ético debe ser plantearse, al margen de las opiniones manifestadas por los profesionales sanitarios, de la industria farmacéutica y los académicos, cual es la verdadera motivación que lleva a un individuo a solicitar un test genético fuera de un contexto asistencial y que preocupaciones surgen ante el parcial o total desconocimiento de los usos y posibles consecuencias.

Los test genéticos suponen una oportunidad para poder detectar un riesgo a padecer cierta enfermedad de manera precoz, y así tratarlo a tiempo y de manera individualizada. Sin embargo, al no indicar en numerosas ocasiones certezas sino probabilidades, se hace necesaria la intervención de un médico que ayude al paciente a interpretar los resultados obtenidos y a guiarle en cuáles son las opciones que se le presentan. Como se ha analizado en el presente documento, los test genéticos deben ir precedidos de una información adecuada y comprensible que abarca el conocimiento de la historia clínica completa, de información relativa a la familia, hábitos y estilo de vida. Por ello, ofrecer un estudio genético sin conocer a la persona en la que se va a practicar muestra tantos riesgos. Así, dados los numerosos y complejos factores e implicaciones que llevan aparejados, deben hacerse siempre dentro del circuito de una atención sanitaria destinada al efecto y con el

⁴⁰ Human Genetics Commission (2010): "A Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services" visto en www.hgc.gov.uk

correspondiente consejo genético como garantía de los sujetos y como requisito ético-legal básico e ineludible.

Pese a ello, la solución no debe ser la prohibición de comercialización de los AGDC, ya que como se ha estudiado el marco de servicios de salud globalizado en el que nos encontramos hace que pese a que en un determinado lugar la práctica pueda estar prohibida, cualquier individuo pueda acceder por Internet a las ofertas de compañías localizadas en otro país. De igual forma, tal y como hemos analizado, la decisión del individuo en numerosas ocasiones no puede ser autónoma dada la falta de información adecuada y suficiente que recibe. Así lo que se debe perseguir es la búsqueda de líneas generales que orienten sobre cuál debe ser la solución acerca de cómo legislar estos test, garantizando que en su uso no se vulneran los derechos de los propios sujetos o de terceros, y concienciando a la población de la importancia de ejercer su derecho a conocer su patrimonio genético dentro de un ámbito sanitario especializado.

En definitiva, los test genéticos directos al consumidor poseen un elevado potencial para obtener el máximo potencial y hacer llegar a la medicina personalizada a niveles insospechados pero para ello, deben ser solucionados los problemas sociales, legales, éticos y tecnológicos que éstos plantean.

11. BIBLIOGRAFÍA

- Abellán, Fernando (2009): “Los análisis genéticos dentro de la Ley de Investigación Biomédica”, Revista de la Escuela de Medicina Legal.
- Agencia de Evaluación de las Tecnologías Sanitarias de Andalucía: “Marco para la evaluación de las pruebas genéticas en el SSPA.”
- Agudo Alejandra, (2012): “La genética llega a la clínica de estética”, EL PAÍS.
- Ariza, Luis Miguel (2013): “Marcados por los genes”, EL PAÍS.
- Bandres, Delgado, Sánchez Caro (2006): “Biomedicina y Derecho Sanitario” (Tomo III), Madrid.
- Barber Eva: “Dictamen sobre el análisis genético en pacientes de corea de Huntington”, Universidad de Valencia.
- Consejo de Europa (2012): “Análisis Genético por motivos de salud.” <https://rm.coe.int>
- Comité de Ética de la AEGH (2015): “Documento de posicionamiento de la junta directiva y la comisión de ética de la AEGH sobre las pruebas genéticas de acceso directo por los consumidores.”
- Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano (2011): “Conclusiones y recomendaciones del seminario Hacia una nueva medicina. Consejo genético”.
- De Miguel, Noelia (2007): “Un Nuevo escenario normativo para la información genética. El Proyecto de Ley de Investigación Biomédica”, HUMANITAS Humanidades Médicas, Nº 11.
- De Montalvo, Federico (2015): “Los test genéticos de diagnóstico predictivo directos al consumidor: marco jurídico y límites constitucionales”
- Díaz, Ángel (2010): “Un paso hacia la prohibición de los tests genéticos 'por encargo'”, EL MUNDO.
- Diaz Martinez, Ana (2014): “Publicidad, medicina y protección de consumidores”, Centros de Estudio de Consumo de la Universidad de Castilla la Mancha.
- Esquerda M, Gabaldón S, Gean E, y Grupo Ética en Salud Mental Infante-Juvenil (2013): “Deliberación ética sobre los tests genéticos en niños y adolescentes”. Revista de Neurología (237-239)
- European Comission (2013): “European Workshop on Genetic Testing Offer in Europe”
- European Journal of Human Genetics (2010): “Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes”
- European Journal of Human Genetics (2011): “Are the kids really all right? Direct-to-consumer genetic testing in children: are company policies clashing with professional norms?”
- European Journal of Human Genetics (2012): “An exploration of genetic health professionals' experience with direct-to-consumer genetic testing in their clinical practice”
- European Journal of Human Genetics (2013): “Genetic test obtainable through pharmacies: the good, the bad, and the ugly”
- Fundación Mapfre (2014): Webinar Genética y Seguros: suscripción predictiva de riesgos personales. Visto en: <http://www.fundacionmapfre.org> Consultado en Agosto 2015.

- Gómez Sánchez, Yolanda (2008): *“La protección de los datos genéticos: el derecho a la autodeterminación informativa”* en XVI Congreso Derecho y Salud.
- Guillem Carrau, Javier (2013): *“Manual de bioderecho para no juristas”*, Tirant Lo Blanch, Valencia.
- Instituto Roche, (2014): *“Medicina Personalizada, una revolución en marcha que trasciende el ámbito sanitario”* <http://instituto-roche.es/>. Consultado en Junio 2015.
- Infosalus (2015): *“El primer test genético que analiza la predisposición a 150 enfermedades”* <http://www.infosalus.com>. Consultado en Julio 2015.
- Lagos, Marcela y Poggi, Helena (2010): *“Tests genéticos: Definición, métodos, validación y utilidad clínica”*. Revista Médica Chile
- Mezquita, Enrique, (2015): *“Genética:150 patologías con una muestra de saliva”*, Diario médico
- Ortúzar, Graciela (2010): *“Derechos Humanos e información: de la privacidad a la efectiva igualdad de oportunidades en el contexto de salud”*, Revista Derecho y Ciencias Sociales nº 3, (189-204).
- Romeo Malanda, Sergio (2013): *“Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídicos en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación”*.
- Romeo Malanda, Sergio (2014): *“La opinión pública ante los análisis genéticos directos al consumidor”* Instituto Roche <http://instituto-roche.es/>. Consultado en Junio 2015.
- Rodríguez Orgaz, César (2011): *“Genética, seguros y derechos de terceras personas”*. Revista Bioética y Derecho, nº 23 (12-20).
- Sánchez-Caro, Abellán Fernando (2004): *“Datos de Salud y Datos genéticos: su protección en la Unión Europea y en España”*, Granada.
- SCOR Global Life (2013): *“Nociones fundamentales de genética para los underwriters de seguros de vida”*
- Van Hellemond, y otros (2012): *“Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries”* <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed> Consultado en Julio 2015.
- Video: *“Direct-to-consumer genetic testing”*. Visto en: www.yourgenome.org/video