
DEFINICIÓN DE CONCEPTOS JURÍDICOS VS. LISTADO DE ENFERMEDADES SUSCEPTIBLES COMO SOLUCIONES RESPECTO AL USO DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

JOAQUÍN JIMÉNEZ GONZÁLEZ

Médico Adjunto, Servicio de Urgencias.

Hospital Rafael Méndez

Doctor en Derecho

joaquinjg@msn.com

RESUMEN: La Ley española 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, acepta la realización de un diagnóstico genético preimplantacional (DGP) cuando se trata de evitar una enfermedad genética grave, de aparición precoz y sin curación postnatal actual, aparte de los supuestos con informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA). Sin embargo, estos conceptos no han sido definidos. Ello ha originado diferencias en la interpretación de la Ley por parte de las clínicas y unidades de reproducción humana asistida que practican la prueba, repercutiendo en las posibilidades de las personas para acceder a un DGP. La definición de estos criterios parece esencial para garantizar el principio de justicia, aunque también cabe la posibilidad de crear un listado de enfermedades susceptibles por parte de la CNRHA, deber legal que aún no se ha realizado.

PALABRAS CLAVE: diagnóstico genético preimplantacional, genética, biotecnología, bioderecho.

ABSTRACT: The Spanish Law on Assisted Human Reproduction Techniques, No. 14/2006 (May 26, 2006), accepts the performance of a preimplantation genetic diagnosis (PGD) when it comes to avoiding a serious genetic disease, of early appearance and without current postnatal healing, apart of the cases with favorable report of the National Commission of Assisted Human Reproduction (CNRHA). However, these concepts have not been defined. This has led to differences in the interpretation of the Law by clinics and units of assisted human reproduction (URHA) that practice the test, affecting the possibilities of people to access a PGD. The definition of these criteria seems essential to guarantee the principle of justice, although it is also possible to create a list of susceptible diseases by CNRHA, a legal duty that has not yet been carried out.

KEYWORDS: preimplantation genetic diagnosis, genetics, biotechnology, biolaw.

SUMARIO: I. INTRODUCCIÓN - II. CONSECUENCIAS DERIVADAS DE LA INDEFINICIÓN DE LOS CRITERIOS DEL ARTÍCULO 12 LTRHA - III. DEFINICIÓN DE LOS CRITERIOS DEL ARTÍCULO 12 LTRHA - IV. CONCLUSIONES - V. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

I. INTRODUCCIÓN

Los criterios de la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida (LTRHA), para que una enfermedad genética sea susceptible de realización de un diagnóstico genético preimplantacional (DGP), según establece el artículo 12 en su apartado 1,

son básicamente tres: 1) que sea una enfermedad hereditaria «grave»; 2) que sea «de aparición precoz»; y 3) que en el momento de la aplicación de la prueba la ciencia no disponga de medios para su «curación postnatal». Estos tres criterios no son excluyentes y se disponen dentro del apartado 12.1. Posteriormente, el apartado 12.2. establece la posibilidad de realizar un DGP en aquellas enfermedades genéticas que no cumpliendo los criterios establecidos por apartado 12.1., tengan un informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA) previa autorización de la «autoridad correspondiente». El caso específico de DGP asociado a la detección de un embrión histocompatible con un tercero para fines terapéuticos también necesita la aprobación de la Comisión, mientras que las enfermedades que cumplan los criterios del apartado 12.1. sólo requieren que ésta sea informada.

Es interesante la orientación, más positiva y real, que presenta la actual Ley respecto a la anterior Ley 35/1988, de 11 de noviembre, de técnicas de reproducción asistida (LTRA), acerca del uso del diagnóstico preimplantacional. La LTRHA define en el artículo 12 que el DGP tiene como objeto el seleccionar aquellos embriones que no están afectados por la enfermedad analizada para que sean transferidos al útero materno, mientras que la anterior LTRA refería que la detección de una enfermedad genética tenía el fin, entre otros, de desaconsejar la transferencia¹.

Aunque ciertamente la actual Ley es más precisa que la anterior LTRA, aún quedan dudas que dejan sin resolver la cuestión esencial de este apartado que es, ni más ni menos, qué enfermedades de transmisión genética están regidas por él ¿Qué es enfermedad grave, quien decide que lo sea y bajo qué criterios? ¿Cuándo se considera que es de aparición precoz? ¿En edad neonatal, pediátrica, o una corta esperanza de vida podría servir de indicador? ¿Cuándo se considera que una persona está curada, se ha erradicado la enfermedad o ha alcanzado un nivel óptimo de salud?

II. CONSECUENCIAS DERIVADAS DE LA INDEFINICIÓN DE LOS CRITERIOS DEL ARTÍCULO 12 LTRHA

La Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, que modificó los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, introdujo el DGP dentro de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud. Previamente a ésta, tres comunidades autónomas realizaron listados de enfermedades con autorización para realizar un diagnóstico preimplantacional: Andalucía, Castilla-León y Galicia². El análisis de éstos pone en evidencia el principal problema del artículo 12 LTRHA: la diferente interpretación de los términos jurídicos indeterminados. La cuestión tampoco fue resuelta por la Orden ministerial, ya que se ciñó a los

¹ El artículo 12.1. LTRA se pronunciaba de modo más genérico: «toda intervención sobre el preembrión, vivo, *in vitro*, con fines diagnósticos, no podrá tener otra finalidad que la valoración de su viabilidad o no, o la detección de enfermedades hereditarias, a fin de tratarlas, si ello es posible, o de desaconsejar su transferencia para procrear». También se elimina respecto al artículo 12 LTRA la finalidad del DGP como medio de curación ya que no es una técnica curativa, sino un método que selecciona embriones. Es posible que, a corto plazo, las nuevas técnicas de edición del genoma puedan considerarse curativas bajo en punto de vista jurídico.

² Andalucía: Decreto 156/2005 de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción.

Castilla y León: Listado de la URHA del Hospital Clínico Universitario de Valladolid (recogido en la Resolución de 1 de agosto de 2012, expediente n.º 20120969, del Procurador de lo Común de Castilla y León).

Galicia: Servicio Galego de Saúde, Consellería de Sanidade, Xunta de Galicia. Guía Técnica del Proceso de Reproducción Humana Asistida. Subproceso 09: Realización del Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), julio 2011, p 32.



criterios de inclusión que establecía la Ley para el DGP³. De hecho, posteriormente a la aparición de la Orden, Islas Baleares se unió a las anteriores CC.AA. y realizó un nuevo listado que presenta diferencias respecto a éstas⁴.

Por ejemplo, en el listado de Andalucía, Castilla-León e Islas Baleares la fibrosis quística está incluida en todas sus variantes, mientras que en Galicia sólo se aceptó para sus mutaciones más graves. Así mismo, la *poliposis adenomatosa familiar* es otra enfermedad genética incluida en el listado de Andalucía, Castilla-León e Islas Baleares, pero no está en la de Galicia. Patologías como la ataxia cerebelosa, la enfermedad de Huntington, la distrofia muscular de Duchenne e incluso la selección de embriones histocompatibles con terceros han sido incorporadas a éstos, cuando para estas enfermedades la CNRHA ha realizado análisis caso a caso, donde se evalúa las características clínicas, terapéuticas y sociales, según establece el apartado 12.2. LTRHA, realizando informes favorables o no respecto a ellas. Por tanto, la inclusión de estas enfermedades en los listados podría inducir a tramitar un caso mediante el apartado 12.1.LTRHA, es decir, meramente informando a la CNRHA de su realización, cuando ésta ya había analizado otros casos similares según lo que establece el apartado 12.2.LTRHA. Otra cuestión es la validez de los listados autonómicos tras la aprobación de la Orden SSI/2065/2014. Desde que ésta estableciera los criterios del artículo 12 LTRHA para cualquier comunidad autónoma, los listados quedaron inhábiles al ser restrictivos respecto a los nuevos derechos recogidos en la cartera básica de servicios común del SNS, y respecto al anexo de enfermedades susceptibles del Decreto 156/2005 de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción, también puede considerarse inhabilitado ya que la Orden ministerial es de rango jurídico superior⁵. No obstante, Andalucía e Islas Baleares han seguido publicando listados en las guías de actuación de sus servicios públicos de salud, lo que ha contribuido a añadir un factor de confusión⁶.

En cualquier caso, se haya realizado o no un listado de enfermedades susceptibles de DGP en la comunidad autónoma correspondiente, son los centros públicos y privados que practican la técnica los que deciden si un determinado supuesto debe realizarse mediante uno u otro apartado de la Ley, lo que conlleva diferencias de interpretación. La falta de definición de los criterios establecidos para la realización del DGP hace que el acceso a la prueba pueda variar respecto a cada CC.AA. El problema es grave, ya que se trata de diferencia de criterio a la hora de interpretar una enfermedad y esto es lo que puede impedir o complicar el acceso de las

³ Aparte de los criterios del artículo 12 LTRHA, la Orden SSI/2065/2014, de una manera un tanto confusa, establece criterios generales para el acceso a técnicas de reproducción asistida (apartado 5.3.8.2.) y criterios específicos para el DGP que, según dispone, prevalecen sobre los anteriores (apartado 5.3.8.2.). A nuestro entender el acceso al diagnóstico preimplantacional parece circunscrito a mujeres menores de 40 años sin hijo previo sano, o parejas sin hijo previo sano, sin que sea necesario un estudio previo de esterilidad, mencionado en los criterios generales y establecido para los tratamientos con fines terapéuticos (apartado 5.3.8.1.a)), mientras que el DGP se trata de una prueba con fines preventivos (artículo 5.3.8.1.c)).

⁴ Listado elaborado por el Comité Técnico del Diagnóstico Genético Preimplantacional de Islas Baleares. Recogido en *Primer embrión seleccionado genéticamente en la sanidad pública balear* (16 de agosto de 2016) en página web de Salud ediciones: <http://www.saludediciones.com/2016/08/26/primer-embrión-seleccionado-geneticamente-en-la-sanidad-publica-balear/> (consultado 17/11/2017).

⁵ Respecto a ello, REY DEL CASTILLO, J., en «La Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida», », *Asebir*, 2008, vol.13, n.º2, pp 5, opina que en la emisión de informes «la Comisión “Nacional”, que tiene atribuida esa responsabilidad por la Ley, no puede ser sustituida por ninguna otra de carácter autonómico». Afirma además que los criterios de las comisiones autonómicas no pasan de ser «opiniones legítimas» que, por el contrario, carecen de valor preceptivo de los informes que en esas materias sólo le está atribuido a la CNRHA.

⁶ Servicio Andaluz de Salud, Consejería de Salud. *Guía de reproducción humana asistida en el Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA)*, diciembre de 2015, pp 42-43.



personas al DGP dependiendo de la comunidad autónoma en la que resida. Podría darse el supuesto en que una Unidad de Reproducción Humana Asistida (URHA) considerara tramitar un caso mediante el apartado 12.2.LTRHA y tuviera el informe denegatorio de la CNRHA, y que otra unidad realizara el DGP para el mismo supuesto al recurrir al apartado 12.1.LTRHA. Así, para la mencionada poliposis adenomatosa familiar, la URHA referente de Castilla-León, situada en el Hospital Universitario de Valladolid, solicita la autorización a la CNRHA para esta enfermedad. Sin embargo, tanto la URHA de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, como la del Hospital de la Santa Creu y Sant Pau de Barcelona, recurren a la mera información de su realización⁷.

Pero tampoco podemos hablar de irregularidad en la aplicación de la norma, ya que en cierta manera es comprensible la protocolización de las CC.AA. de sus propios servicios de salud, incluyendo la creación de listados de enfermedades previo a la aprobación de la Orden SSI/2065/2014, ante el deber que debería realizar la CNRHA de clarificar los criterios establecidos por la Ley. Según el artículo 20.1. LTRHA, la Comisión debe «asesorar y orientar sobre la utilización de las TRHA, a contribuir a la actualización y difusión de los conocimientos científicos y técnicos en esta materia», así como a la «elaboración de criterios funcionales y estructurales de los centros y servicios donde aquéllas se realizan». Así mismo, el Real Decreto 42/2010 establece el deber de la CNRHA de informar sobre los avances científicos respecto a las TRHA (artículo 3.1.), «proponer criterios y normas para la mejor orientación en la utilización de las TRHA» (artículo 3.2.) y «asesorar a las administraciones competentes «en la elaboración, desarrollo y aplicación de la normativa sobre reproducción asistida» (artículo 3.9.).

Además de ello, el Estado tiene el deber de Alta Inspección como «función de garantía y verificación del cumplimiento de las competencias estatales y de las comunidades autónomas en materia de sanidad y de atención sanitaria del Sistema Nacional de Salud», según refiere el artículo 76.1. de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Así, corresponde a la Alta Inspección según el artículo 76.2, «supervisar la adecuación entre los planes y programas sanitarios de las comunidades autónomas y los objetivos de carácter general establecidos por el Estado» (artículo 76.2.a)), evaluar «el cumplimiento de fines y objetivos comunes» y determinar las dificultades que impidan o distorsionen «el funcionamiento de un sistema sanitario coherente, armónico y solidario» (artículo 76.2.b)); también le corresponde «verificar la inexistencia de cualquier tipo de discriminación en los sistemas de administración y regímenes de prestación de los servicios sanitarios» (artículo 76.2.f)). Además, según el artículo 149.1.1ª debe regular las condiciones básicas que garanticen la igualdad de todos los españoles en el ejercicio de los derechos y en el cumplimiento de los deberes constitucionales.

A nuestro entender, las funciones de la Alta Inspección se ven dificultadas por la falta de definición de los términos jurídicos indeterminados. Mientras que no se clarifiquen puede darse la libre interpretación de éstos, disminuyendo la posibilidad de una advertencia eficiente del Estado.

Aclarar definitivamente los criterios de inclusión comprendidos en la LTRHA y en el Real Decreto 1030/2006 no es una demanda nueva, y ya ha sido elaborada por diferentes autores y organismos. Parece totalmente justificada, ya que persigue consensuar conceptos y disminuir la incertidumbre hacia las enfermedades susceptibles de DGP que requieran la mera

⁷ La CNRHA en el periodo 2006-2014 realizó informe positivo en dos ocasiones sobre la poliposis adenomatosa familiar, según informe remitido por dicha comisión en para JIMÉNEZ GONZÁLEZ, J., *El Diagnóstico Genético Preimplantacional: Aspectos biológicos, éticos y jurídicos* (Tesis Doctoral), Universidad de Murcia, 2017, pp 292-295.



información o, por el contrario, la autorización de la CNRHA. Con ello se lograría mayor unificación en los protocolos de actuación de las Comunidades Autónomas, precisamente el objetivo que perseguía la inclusión del DGP dentro de la cartera de servicios común del Sistema Nacional de Salud. A continuación intentaremos dar luz a estas importantes cuestiones.

III. DEFINICIÓN DE LOS CRITERIOS DEL ARTÍCULO 12 LTRHA

1) *Enfermedad genética grave.*

Actualmente no hay organismos oficiales, incluida la Organización Mundial de la Salud (OMS), que hayan definido qué es una enfermedad grave. Realmente concretar qué es gravedad es difícil, ya que va ligado a la definición de salud, ya de por sí compleja, y exige establecer unos parámetros de normalidad que varían dependiendo de factores sujetos a cada persona, a la sociedad en la que vive y a la enfermedad concreta que padece.

El concepto de salud que realizó la OMS en 1946 es sobradamente conocido⁸. Aunque sea digno de alabar la ardua labor de consenso realizada, creemos que la definición de salud de El Informe Hastings Center de Nueva York se acerca más a la visión subjetiva y personal de la sensación de salud, definida como «la experiencia de bienestar e integridad del cuerpo y la mente. La salud se caracteriza por la ausencia de males de consideración y, por tanto, por la capacidad de una persona para perseguir sus metas vitales y desenvolverse adecuadamente en contextos sociales y laborales habituales»⁹.

La definición de lo normal no es fácil, ya que se necesitan unos estándares de medición a partir de los cuales definir un cuadro leve, moderado o severo; abarca el campo físico, psíquico y social, y además no existen unos criterios uniformes para todas las enfermedades. Éstos deberían ser consensuados para cada enfermedad, y sobre ello se establecen en muchas ocasiones eternos debates de difícil conclusión. La dificultad estriba tanto en el carácter singular de cada patología, como en la afectación de cada paciente, que es diferente no solo en el plano físico, sino también en el psíquico y social. Por ejemplo, el dolor como síntoma todavía no se ha podido clasificar objetivamente, ya que es un síntoma eminentemente subjetivo que se relaciona con la psique del individuo y que influye de manera determinante en la vivencia que se tiene de la enfermedad. Una patología puede no ser grave en el plano físico o psíquico, pero sí en el social, ya que le puede impedir su realización personal, desarrollar un trabajo y tener un marcado efecto estigmatizante. Así mismo, el carácter de la enfermedad puede ser distinto según la región o sociedad afectada¹⁰. En definitiva, el concepto «grave» a nivel jurídico es indeterminado, y debe adaptarse a las circunstancias concretas de cada caso¹¹.

⁸ «La salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades.» Preámbulo de la Constitución de la Organización Mundial de la Salud, firmado en Nueva York, 22 de julio de 1946.

⁹ *Los fines de la medicina* (traducción al español de *The goals of medicine. Setting new priorities*. Hastings Cent Rep, 1996, vol. 26, n.º 6, supl., pp S1-S27), 2ª ed, Fundació Grifols y Lucá, Barcelona, 2007, p 35.

¹⁰ El Tribunal Superior de Justicia (TSJ) de Cataluña, en sentencia de 14 de enero de 1997 (recurso contencioso-administrativo núm. 1601/1993) ya señaló que «la consideración de si una enfermedad es grave o no, a efectos jurídicos, es obvio que radica en una cierta potestad discrecional, pues deben valorarse las condiciones objetivas o subjetivas que concurren en cada caso, especialmente la condición del paciente, edad, estado físico, riesgo para su vida, etc. No existe pues, un concepto definido de enfermedad grave, sino que en función de la trascendencia de la dolencia o enfermedad y en relación con las circunstancias anteriormente apuntadas, se podrá considerar como grave o no».

¹¹ Resolución del *Ararteko* (Defensor del Pueblo Vasco), de 27 de noviembre de 2013, por la que se pone fin a una actuación relativa al permiso para atender el cuidado de un familiar de primer grado por razones de enfermedad grave



No obstante y a pesar de su dificultad, algunas sentencias, normas y recomendaciones de sociedades científicas intentan definir este concepto. Aunque en su práctica totalidad están orientadas al campo laboral y las incapacidades laborales temporales o permanentes¹² que ofrecen algunas precisiones acerca del concepto¹³, podemos encontrar algunas referidas al campo de las enfermedades ligadas al inicio de la vida.

En este sentido, la Orden SSI/2065/2014 define trastorno genético que genera graves problemas de salud como aquel cuya enfermedad de base genética «comprometa la esperanza y/o calidad de vida por producir anomalías congénitas, discapacidad intelectual, sensorial o motora, no susceptibles de un tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos actuales.» (apartado 5.3.8.3.f).1º.ii)).

También la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) definió la enfermedad extremadamente grave e incurable en el momento del diagnóstico como «aquellas situaciones con una alta probabilidad de mortalidad durante el periodo fetal o tras el nacimiento y/o que previsiblemente se asocien con un tiempo de supervivencia corto y/o con un desarrollo neurológico profundamente deficiente y/o con una probabilidad de dependencia extrema y persistente para el desarrollo de su vida posnatal»¹⁴.

Bajo nuestro punto de vista, enfermedad grave se define como la presencia de un mal que degrada decisivamente las funciones físicas, psíquicas o sociales de la persona, que puede mantenerse en el tiempo y/o acortarle su tiempo esperable de vida.

II) Enfermedad de aparición precoz.

Como en el caso de enfermedad grave, no hay una norma general en la medicina para definir una aparición precoz de enfermedad, ni respecto a qué es precoz, lo cual tampoco está definido en el apartado 12.1. LTRHA.

La cuestión principal es qué se puede plantear como enfermedad precoz. Entendemos que la finalidad de la redacción de la Ley 14/2006 estaba dirigida a enfermedades graves, en su mayoría mortales, de aparición en el lactante o en la infancia. Pero este criterio, tras 10 años de avances en el campo de la biotecnología, parece haberse superado. Conviene, por tanto, adaptar el concepto de enfermedad genética de aparición precoz al momento actual.

(expediente de queja n.º 197/2013/20) «Determinar si una enfermedad es o no muy grave es un juicio de valor, no objetivo, variable por tanto, que puede ser dinámico.».

¹² El Real Decreto 304/2004, de 20 de febrero, por el que se aprueba el Reglamento de planes y fondos de pensiones define en su artículo 9.2 la enfermedad grave como «a) Cualquier dolencia o lesión que incapacite temporalmente para la ocupación o actividad habitual de la persona durante un período continuado mínimo de tres meses, y que requiera intervención clínica de cirugía mayor o tratamiento en un centro hospitalario»; y «b) Cualquier dolencia o lesión con secuelas permanentes que limiten parcialmente o impidan totalmente la ocupación o actividad habitual de la persona afectada, o la incapaciten para la realización de cualquier ocupación o actividad, requiera o no, en este caso, asistencia de otras personas para las actividades más esenciales de la vida humana. ».

¹³ La Sentencia del Juzgado de lo Contencioso-Administrativo n.º 32 de Madrid, de 7 de junio de 2013 define enfermedad grave como «aquella que ofrece una peligrosidad e importancia objetiva en función de criterios hermenéuticos como el origen, la sintomatología, el tratamiento y sus efectos».

¹⁴ CABERO ROURA, L., «Declaración de la Comisión de Bioética de la SEGO sobre la Ley Orgánica 2/2010 de Salud Sexual y Reproductiva y de la Interrupción Voluntaria del Embarazo», *Progresos de Obstetricia y Ginecología*, 2011, vol. 54, n.º 2, p 96-99.



Una opción se podría concretar en establecer una edad límite de aparición de una enfermedad genética. Para ello la edad de la persona debería estar basada en otro valor con el cual compararla. Éste podría ser la esperanza de vida, que en el año 2014 en España era de 86.2 años para las mujeres y de 80.4 años para los hombres. Dicha edad está en constante ascenso; por tanto, con las actuales expectativas de vida, parece evidente calificar una enfermedad genética de aparición precoz a los 10 años, fecha límite entre la edad escolar y la adolescencia, pero las dudas surgen conforme avanzamos en las diferentes etapas de desarrollo y llegamos a la edad adulta.

En nuestra opinión este argumento por sí mismo no resuelve la cuestión, ya que hay variables graves dentro de una misma enfermedad que pueden aparecer de forma precoz respecto a la media de edad habitual. Existen enfermedades hereditarias que aparecen en edad adulta, que acortan drásticamente la esperanza de vida y que pueden provocar una enfermedad grave, letal o incapacitante.

Así, la *enfermedad de Alzheimer de aparición precoz* (también llamada familiar), tiene un patrón simple de herencia autosómica dominante que comprende aproximadamente el 10% de todos los casos de la enfermedad. Su aparición ronda los 50-60 años, mientras que la edad media de aparición es a partir de los 65 años, habiendo casos donde comienzan síntomas como pre-deterioro cognitivo leve a partir de los 30 años. Esta variante suele presentar además cuadros graves y de evolución muy rápida¹⁵.

Volviendo al ejemplo de la *poliposis adenomatosa familiar*, los síntomas comienzan a 20-30 años, y se caracteriza por la aparición de cientos de pólipos tipo adenomatosos en el colon. Éstos tienen escasas posibilidades de malignizar, pero al haber tal cantidad alguno lo hace, por lo que la probabilidad de padecer cáncer es cercana al 100% si no se procede a la extirpación completa del colon cuando estos pólipos comienzan a aparecer, y la edad media de aparición del cáncer de colon a los 50-60 años¹⁶. Esta enfermedad está incluida en la lista publicada y actualizada por la HFEA (*Human Fertilization and Embriology Authority*) de Reino Unido de enfermedades susceptibles de realización de DGP, lo cual quiere decir que se requiere sólo su información para que sea realizado. Siendo segura la aparición de enfermedad y su complicación, ¿realmente es necesaria la autorización de la CNRHA para estos casos? ¿Cabe no calificar como precoz una enfermedad que se presenta en la tercera década de la vida, no solo respecto a la esperanza de vida media, sino por el momento en que se presenta respecto a la media de edad en que pueden aparecer pólipos adenomatosos en el colon? Parece evidente que esta enfermedad genética podría ser susceptible de un DGP mediante el apartado 12.1.LTRHA.

En definitiva, debemos considerar como *enfermedad genética precoz* aquella variable de enfermedad que aparece de forma prematura respecto a la edad media habitual. El término «precoz» ha sido debatido recientemente por la CNRHA, que se ha manifestado en términos similares¹⁷. Sin embargo, como ocurre con cualquier definición de este tipo, ésta todavía se puede prestar a interpretación.

¹⁵ Esta variable de la enfermedad está en el listado de la HFEA en Reino Unido de enfermedades susceptibles de DGP, y respecto a nuestra normativa cabría la posibilidad de plantearnos incluirla dentro del apartado 12.1. LTRHA si atendiéramos a su aparición precoz respecto a la edad media habitual.

¹⁶ *Poliposis adenomatosa familiar*. En la página web Orphanet, Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=733. (consultado 20/12/2017).

¹⁷ En pregunta realizada en 9 de diciembre de 2016 para JIMÉNEZ GONZÁLEZ, J., *El Diagnóstico Genético Preimplantacional: Aspectos biológicos, éticos y jurídicos*, cit., p 211, la CNRHA considera de forma mayoritaria que dicho concepto debe utilizarse en el sentido en que «el inicio de los síntomas de la enfermedad acontezca a una



Es interesante analizar la solución que Suiza propone en el Proyecto de modificación de 12 de diciembre de 2014 de la Ley Federal de Reproducción Humana. En éste se establece, junto al resto de criterios imprescindibles, la edad de 50 años como límite de presentación de la enfermedad para poder acceder a la prueba¹⁸. Aplicada a la legislación española, los supuestos que estuvieran por debajo de esa edad podrían ser tratados mediante el apartado 12.1. LTRHA, y los que estuvieran por encima de ella serían valorados en virtud del apartado 12.2. No obstante, esta solución puede plantear problemas si no se definen el resto de los criterios de acceso a un DGP. El análisis de cada una de las variables graves y precoces de enfermedad podría llevar a otra de las opciones más interesantes, que es la creación de un listado de enfermedades genéticas susceptibles de DGP, tal y como propone el artículo 3.4. del Real Decreto 42/2010, de 15 de enero, por el que se regula la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que se establece para enfermedades genéticas que causan duda en su aplicación y que todavía no se ha llevado a cabo.

III) *Enfermedad sin curación postnatal.*

El artículo 12.1. LTRHA dispone para la realización de un DGP que no deba existir curación postnatal según los «conocimientos científicos actuales». Aunque podría haber sido más preciso referir como «actuales» los que haya en el momento del planteamiento de la prueba, pensamos que se debe entender precisamente esto y no los que hubiera cuando se aprobó la LTRHA. Cabe señalar que no caben dudas a nivel ético respecto a posibles tratamientos futuros. Si no existe curación postnatal, el DGP se puede autorizar.

En el campo del tratamiento de una enfermedad, coexisten en la Medicina dos conceptos: el de *curación* y el de *remisión*. Según el Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas, curación es el «restablecimiento de la salud o restauración de las partes heridas», y remisión es la «disminución de la intensidad de los síntomas»¹⁹. El caso que mejor sirve de ejemplo es el de un enfermo de cáncer, para el que la definición de remisión según el Instituto Nacional del Cáncer de EE.UU. es la «disminución o desaparición de los signos y síntomas de cáncer. En el caso de la remisión parcial, algunos signos y síntomas de cáncer han desaparecido, pero no todos. En el caso de la remisión completa, todos los signos y síntomas de cáncer han desaparecido, pero el cáncer todavía puede estar en el cuerpo»²⁰.

En un sentido estrictamente científico, *curación* es la erradicación de la enfermedad. Pero en un sentido más amplio, más holístico si se permite, la curación abarca ámbitos más allá de lo físico para entrar en el campo de lo psíquico y lo social. De hecho, esta tendencia está presente en la definición de salud de la OMS. La pérdida de dicho sentido podría llevar a la

edad en la que su frecuencia sea muy rara en la población libre del genotipo de riesgo». La Comisión Técnica de Reproducción Humana Asistida de Cataluña ya había realizado una pregunta a la CNRHA en este sentido, mencionado por REY DEL CASTILLO, J., «La Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida», cit., p 5.

¹⁸ Artículo 5.a. del proyecto de modificación, de 14 de diciembre de 2014, de la actual Ley Federal de Reproducción Asistida. Aprobado en votación popular en 5 de junio de 2016. Los otros criterios que deben cumplirse es el riesgo de implantar un embrión que porte una enfermedad genética grave, que no exista una terapia eficaz y apropiada para luchar contra ésta, y que la pareja implicada manifieste por escrito la posibilidad de transmisión de dicha enfermedad. La cuestión se analizará más adelante.

¹⁹ *Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas*. 13ªed., Masson, Barcelona, 1992. Curación: p 315. Remisión: p 1071.

²⁰ Definición de *remisión* del diccionario de cáncer, en la web del Instituto Nacional del Cáncer de EE.UU.: <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionario?cdrid=45867> (consultado 23/04/2017).



medicina a curar enfermedades, no a enfermos, que es para lo que nació y para lo que realmente debe ser su función, ya que la vivencia de enfermedad y salud es distinta en cada individuo.

Por otro lado, cabría preguntarse si la posibilidad de remisión de una enfermedad con arreglo a los conocimientos científicos actuales sería válida para descartar en su caso un DGP. En este caso la siguiente pregunta sería si cabe la posibilidad de que una persona enferma puede lograr un estado de salud óptimo, equiparable a una curación, a nivel físico, psíquico y social. Pongamos el ejemplo de un déficit enzimático causado por enfermedad congénita cuyo tratamiento fuera la toma de por vida de un fármaco. Aún en el caso de que ello fuera suficiente para que lleve una vida similar al nivel de salud de su entorno, estamos ante un caso de remisión, no de curación, ya que la falta de una sola toma del medicamento podría ocasionarle graves consecuencias, incluso mortales (al igual que el enfermo VIH, considerado hoy día una enfermedad crónica si sigue estrictamente los tratamientos y controles adecuados a su caso). No solo eso, sino que un diagnóstico tardío de enfermedad, que podría ocurrir si no hay conocimiento previo por parte de los progenitores de poder ser transmisores o bien si no se ha realizado un DGP, puede retrasar fatalmente su tratamiento. Es posible además que pueda haber secuelas que comiencen su aparición en vida intrauterina y que no se manifiesten hasta determinadas etapas del desarrollo. Suponiendo que no aparecen ¿puede producirse algún efecto a nivel psicológico a pesar de llevar un buen control de la enfermedad? Parece evidente que sí, si no crónico al menos por la lógica preocupación ante las consecuencias inherentes de la falta de toma del fármaco e incluso por la evolución que pueda seguir la enfermedad a pesar de lo que de ésta pudiera pensar la comunidad científica. A nivel social es posible su total integración, pero también que, de manera reprochable, en determinados ámbitos laborales sea un impedimento para ejercer un trabajo o que no pueda evitar que algunos observen dicha enfermedad con una mal entendida compasión o incluso de forma estigmatizante. Por tanto, debe quedar claro que no se puede hablar de curación cuando una enfermedad genética necesita un tratamiento crónico toda la vida y el mero hecho de dejar su administración conlleva una disminución drástica de su calidad de vida e incluso su fallecimiento. Estaríamos hablando de un caso de remisión de enfermedad condicionada a la toma de un fármaco. En el supuesto de que la falta de una sola toma pudiera provocar un pronóstico fatal, o bien el control de la enfermedad fuera tan difícil que condicionara la calidad de vida de manera grave, entonces podría valorarse la realización de un diagnóstico preimplantacional.

En otras ocasiones el tratamiento crónico de la enfermedad genética produce un estado de salud óptimo a nivel físico, psíquico y social, y el control de éste no supone un disturbio grave en la vida cotidiana del individuo. Un buen control también significa no haber peligro de un desarreglo brusco y fatal en caso de fallo en el seguimiento de la enfermedad. En este caso no podemos hablar de curación, sino de remisión, pero se establecen las circunstancias para afirmar que no es necesaria la aplicación de un DGP. En cualquier caso, es difícil hablar estrictamente de curación en casos de enfermedad genética, ya que el mero hecho de estar causada por una mutación genética o alteración cromosómica implica el padecimiento de la enfermedad, aunque ésta sea controlada.

Otro problema que puede surgir a la hora de valorar el tratamiento existente para una enfermedad es la opción terapéutica que se puede ofrecer. La Ley 14/2006 no establece qué tipo de tratamiento puede ser considerado válido para descartar un DGP. En muchas ocasiones éste implica la pérdida o mutilación de órganos o partes articulares (que puede provocar una incapacidad o deterioro físico y, en consecuencia, social e incluso psíquico), la capacidad de tener hijos (como en el caso de recibir tratamiento quimioterápico por un cáncer hereditario), o la sobrecarga periódica de controles que impide una calidad de vida equiparable a la del resto de



personas. En todos estos supuestos no debería considerarse, en general, que se disponga de una terapia efectiva.

Fijada esta premisa, podríamos definir que un *tratamiento válido* es aquel que produce la curación o remisión de una enfermedad sin complicaciones posteriores que puedan disminuir de forma relevante la calidad de vida en lo que a la salud física, psíquica y social se refiere, y/o su tiempo esperable de vida. A esta definición debería ajustarse cada supuesto de enfermedad para ser valorado individualmente.

IV. CONCLUSIONES

La Orden SSI/2065/2014 ha universalizado el acceso a las personas que, siendo susceptibles de realizar la prueba, antes no podían acceder a ella bien por no ser ofrecida por la correspondiente cartera de servicios de su comunidad autónoma, o por el mero hecho de no disponer del suficiente poder adquisitivo. Por otro lado, los criterios de aplicación que permite la Ley 14/2006 respecto al DGP son amplios, siendo más evidente si acudimos al derecho comparado internacional. Pero precisamente en su virtud se encuentra su principal inconveniente, ya que permite una interpretación flexible de la norma. Ello avoca a un acceso desigual a la prueba incluso dentro de una misma comunidad autónoma, ya que finalmente quien toma la decisión de aplicar el apartado 12.1.LTRHA o 12.2.LTRHA es el centro público o privado que vaya a realizar la prueba. La definición de lo que es una enfermedad genética grave, de aparición precoz y sin curación postnatal contribuiría a homogenizar la aplicación del diagnóstico preimplantacional y permitiría al Estado ejercer sus funciones de Alta Inspección de forma efectiva. En definitiva, es evidente que hay un deber legal y ético de concretar estos términos clave por parte del legislador y la CNRHA, que además debería publicar los principios por los cuales emite sus informes y acuerdos, siguiendo una mayor relación con la sociedad, profesionales y centro sanitarios, y ayudándose de las nuevas formas de comunicación, como un portal de internet de fácil acceso, útil y divulgador. Ello, fuera de intereses ajenos al acceso del ciudadano al DGP, ayudaría a una mejor interpretación de la Ley²¹.

Sin embargo, esta solución no termina de solventar el problema. En primer lugar, no despeja completamente la incertidumbre, ya que las definiciones siempre son interpretables. Además, están sometidas a la continua evolución de la Ciencia y la Biotecnología, por lo que el problema no es ya la interpretación, sino la más que probable modificación de la definición realizada. No existe, en definitiva, la definición perfecta por la que todos tomáramos la misma decisión. Al ser la del diagnóstico preimplantacional una cuestión principal para la calidad de vida física, psíquica y social de las personas, que puede eliminar la posibilidad de transmisión de enfermedades genéticas de carácter grave, entre ellas el grupo de las enfermedades raras, consideramos necesaria la solución que a nuestro juicio parece más razonable para evitar de forma efectiva la desigualdad en la aplicación de la prueba, que es la elaboración de un listado de enfermedades susceptibles. Se podrá estar o no de acuerdo con éste, pero de lo que no cabe duda es de que no tiene en sí interpretación posible. Le aporta seguridad jurídica al profesional sanitario, cuya labor es eminentemente práctica, y se da cumplimiento a un deber que ya fuera

²¹ Sobre ello, ALKORTA IDIAKEZ, I., «Implicaciones jurídicas de los análisis genéticos preimplantacionales», en Romeo Casabona (ed.): *Más allá de la Salud. Intervenciones de mejora en humanos*, Comares, Bilbao-Granada, 2012, pp 123-126, opina en el mismo sentido, considerando que las decisiones del CHRHA deberían someterse al escrutinio de la sociedad, ya que podría dar la impresión de estar considerando decisiones éticas que afectan al futuro de la biomedicina como si se trataran de meras decisiones técnicas.



establecido por la Ley 35/1988, de 11 de noviembre, y que todavía no ha sido realizado²². El artículo 3.4. del RD 42/2010, dispone su realización para enfermedades que ofrecen duda. Pero, a nuestro entender, no conlleva mucha mayor dificultad realizar una lista global con todas las enfermedades que podrían regularse por el artículo 12.1. de la Ley 14/2006, ya que las que ofrecen dudas son las únicas que necesitarían mayor análisis. El listado, evidentemente, debe ser periódicamente actualizado. Esa es su mayor dificultad, más en un campo donde existen miles de patologías que pueden tener entre sus causas un origen genético, pero hay ejemplos de países vecinos que siguen ese modelo, como la HFEA de Reino Unido²³ o el CNPMA (*Conselho Nacional de Procriação medicamente Assistida*) de Portugal²⁴. La inclusión de una enfermedad conllevaría la autorización inmediata para ser realizada la prueba, pudiéndose estudiar aquellos casos que plantearan dudas y que por ello se excluyeran del listado por requerir un estudio individual del caso. No obstante, la elaboración de listados ha tenido sus detractores. En países como Holanda²⁵ y Dinamarca²⁶ han preferido no realizarlas, debido al posible efecto estigmatizador que pudieran provocar sobre los pacientes que padecen la enfermedad, que además podría sugerir un derecho automático al DGP para los portadores del gen que causan ese trastorno genético. En el mismo sentido el Comité Internacional de Bioética de la UNESCO en 2003 manifestó que la misma enfermedad puede ser percibida de forma diferente dependiendo de la historia familiar, trasfondo religioso y socioeconómico, situación de vida y expectativas futuras²⁷. También se ha aludido como inconveniente el riesgo de crear un marco rígido de actuación debido a los continuos avances tecnológicos. Para evitarlo se deberían hacer constantes adaptaciones, lo que harían a estas listas, según opinión de Abellán, carentes de utilidad²⁸.

La cuestión, sin duda, solicita un mayor análisis que llevaremos a cabo más adelante.

²² Algunos autores consideran que algunos listados pueden considerarse orientativos, como ALKORTA IDIAKEZ, I., *Regulación jurídica de la medicina reproductiva: Derecho español y Constitución*, Aranzadi, Navarra, 2003, p 329, respecto al listado de anomalías embrionarias que permiten interrumpir el embarazo por causas eugenésicas. El Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo en el Sistema de la Seguridad Social de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave, recoge en su anexo un listado con 108 enfermedades que merecen la consideración de graves, y en él se mencionan enfermedades de transmisión genéticas, aunque no dedica un capítulo exclusivo a enfermedades de transmisión genética, sino que incluye éstas dentro de una clasificación por órganos y aparatos, concretando alguna de ellas (como la fibrosis quística o la enfermedad de Duchenne) o refiriéndose a un conjunto sin concretar, como en el caso de las enfermedades mitocondriales. Durante los trámites del anteproyecto de Ley Orgánica finalmente no aprobado para la protección de la vida del concebido y de los derechos de la mujer embarazada de 2013, se informó que éste incluiría un listado de anomalías fetales incompatibles con la vida que podría basarse en el que fue elaborado por la SEGO para la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo, que se encuentra en el documento mencionado anteriormente y que aún está vigente. Con la desestimación de ese anteproyecto este listado no se llegó a realizar.

²³ Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA), *PGD conditions licensed by the HFEA*, en la página web de la HFEA: <http://guide.hfea.gov.uk/pgd/> (consultado 26/12/2017).

²⁴ Conselho Nacional de Procriação medicamente Assistida (CNPMA), *Orientações relacionadas com o DGPI*, fevereiro 2013. Se pueden consultar en la página web del CNPMA: http://www.cnpma.org.pt/profissionais_DGPI.aspx (consultado 24/12/2017).

²⁵ Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, *Onderwerp Kabinetsstandpunt preïmplantatie genetische diagnostiek*, 27 juni 2008, p 9.

²⁶ Sundhedsstyrelsen. *Vejledning om sundhedspersoners og vævscentres virksomhed og forpligtelser i forbindelse med kunstig befrugtning (udkast i høring)*. 2012.

²⁷ International Bioethics Committee, UNESCO. *Report of the IBC on Pre-implantation Genetic Diagnosis and Germ-line Intervention*, Paris, 24 April 2003, apartado 65.

²⁸ ABELLÁN, F., *Selección genética de embriones: entre la libertad reproductiva y la eugenesia*, Comares, Granada, 2007, p 124.



V. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ABELLÁN, F., *Selección genética de embriones: entre la libertad reproductiva y la eugenesia*, Comares, Granada, 2007.
- ALKORTA IDIÁKEZ, I., «Implicaciones jurídicas de los análisis genéticos preimplantacionales», en Romeo Casabona (ed.): *Más allá de la Salud. Intervenciones de mejora en humanos*, Comares, Bilbao-Granada, 2012, pp. 107-133.
- ALKORTA IDIÁKEZ, I., *Regulación jurídica de la medicina reproductiva: Derecho español y Constitución*, Aranzadi, Navarra, 2003.
- BOADA, M. Y GROSSMAN, M., «Documento sobre diagnóstico genético preimplantacional y enfermedades monogénicas elaborado por el grupo de interés en DGP para la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida», *Asebir*, 2010, vol.15, n.º2, pp. 6-15.
- CABERO ROURA, L., «Declaración de la Comisión de Bioética de la SEGO sobre la Ley Orgánica 2/2010 de Salud Sexual y Reproductiva y de la Interrupción Voluntaria del Embarazo», *Progresos de Obstetricia y Ginecología*, 2011, vol. 54, n.º 2.
- CONSELHO NACIONAL DE PROCRIAÇÃO MEDICAMENTE ASSISTIDA (CNPMA), *Orientações relacionadas com o DGPI*, fevereiro 2013.
- DE MIGUEL BERIÁIN, I., *El embrión y la biotecnología: un análisis ético-jurídico*, Granada, Comares, 2004.
- HUMAN FERTILISATION AND EMBRYOLOGY AUTHORITY (HFEA), *Code of Practice*, 8ª ed., 10ª review, May 2017.
- INTERNATIONAL BIOETHICS COMMITTEE, UNESCO. *Report of the IBC on Preimplantation Genetic Diagnosis and Germ-line Intervention*, Paris, 24 April 2003.
- LOS FINES DE LA MEDICINA (traducción al español de *The goals of medicine. Setting new priorities*. Hastings Cent Rep, 1996, vol. 26, n.º 6, supl., pp S1-S27), 2ª ed, Fundació Grifols y Lucá, Barcelona, 2007.
- MINISTERIE VAN VOLKSGEZONDHEID, *Welzijn en Sport, Onderwerp Kabinetsstandpunt preïmplantatie genetische diagnostiek*, 27 juni 2008.
- OSUNA CARRILLO DE ALBORNOZ, E. Y ANDREU MARTÍNEZ, M.B., «Artículo 12. Diagnóstico Preimplantacional», en Cobacho Gómez, J.A. (dir.): *Comentarios a la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre Técnicas de Reproducción Humana Asistida*, Thomson-Aranzadi, Navarra, 2007, pp. 435-461.
- REY DEL CASTILLO, J., «La Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida», *Asebir*, 2008, vol.13, n.º2, pp. 4-7.
- SERVICIO ANDALUZ DE SALUD, Consejería de Salud. *Guía de reproducción humana asistida en el Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA)*, diciembre de 2015.
- SERVICIO GALEGO DE SAÚDE, CONSELLERÍA DE SANIDADE, Xunta de Galicia. *Guía Técnica del Proceso de Reproducción Humana Asistida*. Subproceso 09: Realización del Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), julio 2011, p 32.



- SUNDHEDSSTYRELSEN. *Vejledning om sundhedspersoners og vævscentres virksomhed og forpligtelser i forbindelse med kunstig befrugtning* (udkast i høring), 2012.

