

DICTAMEN SOBRE EL ANÁLISIS GENÉTICO EN PACIENTES DE COREA DE HUNTINGTON

Eva Barber. Doctora en Derecho

Me han solicitado que responda a algunas cuestiones, planteadas por una neuróloga; previamente resumo sucintamente el caso:

La doctora recibió en su consulta, en un hospital ubicado en una ciudad de la Comunidad Valenciana, a una mujer de 34 años de edad, a la que se le diagnosticó Corea de Huntington, habiendo antecedentes familiares de tal trastorno hereditario; de sus tres hijos, dos, que eran menores edad, fueron dados en adopción; ésta tuvo conocimiento del diagnóstico de la enfermedad de su paciente, una vez que los hijos fueron adoptados.

Aclaro brevemente que la Corea de Huntington es *“un trastorno hereditario, de herencia autosómica dominante, con lo que siempre habrá antecedentes familiares de la enfermedad. Comienza a cualquier edad, incluso en jóvenes, aunque lo más frecuente es que debute en la edad adulta (entre los 25 y los 50 años). Cursa con tres alteraciones principales que cabe recordar: corea que suele ser la manifestación inicial, aunque también pueden producirse otros trastornos extrapiramidales (disonía, rigidez, etc.); trastornos cognitivos, generalmente en forma de una demencia subcortical con especial afectación de las emociones y del movimiento, siendo raro que produzca afasia-apraxia-agnosia (..) y trastornos psiquiátricos, que suponen la alteración más tardía, apareciendo principalmente en forma de alteraciones afectivas (síndrome de ansiedad-depresión) y, más raramente trastornos psicóticos”* (AAVV: Manual de CTO de Enfermería, Tomo II, Mcgraw-Hill Interamericana, Madrid, 2007, pág.428).

Abordaré algunas cuestiones de índole jurídica implicadas en el caso, que son las siguientes:

- I) ¿Cuáles son los supuestos en los que es lícito realizar análisis genéticos en el derecho español?
- II) ¿Es lícito que los menores tengan derecho a ser informados de padecer tal trastorno según la legislación española?;
- III) ¿Es lícito que a los padres adoptivos se les informe de que sus hijos adoptivos podrán padecer dicha enfermedad según el ordenamiento jurídico español?

Expondré grosso modo los principales aspectos jurídicos y brevemente mi punto de vista ético.

I-¿Cuáles son los supuestos en los que es lícito realizar análisis genéticos en el derecho español?

Se hace necesario traer a colación la *Ley 14/ 2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica* (en adelante abreviadamente: LIB), vigente en España, que establece en el artículo 9-bajo la rúbrica “*Límites a los análisis genéticos*”- en el apartado 3, lo siguiente:

“3º-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 interindividuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genéticas ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades”.

El apartado 3º de este artículo especifica los casos en los que procede hacerse la pruebas predictivas o análisis genéticos y el asesoramiento genético; por consiguiente a la paciente y a sus hijos se le podrán hacer las pruebas predictivas de Corea de Huntington, con fines médicos; ahora bien, cumpliendo siempre con los requisitos formales, que conlleva la praxis médica, para someterse a dichas pruebas, por ejemplo el otorgamiento del consentimiento informado por el paciente o su representante legal; tal apartado de este artículo reproduce literalmente el artículo 12 del *Convenio del Consejo de Europa para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y de la Medicina* (hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997. Instrumento de ratificación publicado en el BOE núm. 251, de 20 de octubre de 1999).

La LIB exige obligatoriamente , en el caso que nos ocupa, la indicación médica y el asesoramiento genético a la hora de realizar las pruebas predictivas, y como subraya **Abellán-García Sánchez**, esto “hace que los análisis genéticos no puedan realizarse «a la carta», o de forma caprichosa a petición de una persona” y “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 concepto de “*análisis genético*” está regulado en el artículo 3 apartado a) de la LIB, se trata de “un procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado”.

Además en el artículo 9 apartado 1º y 2º se señala:

“1º-Se asegurará la protección de los derechos de las personas en la realización de análisis genéticos y del tratamiento de datos genéticos de carácter personal en el ámbito sanitario.

2º- *Los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad”.*

Es muy relevante la protección de los derechos de las personas en la realización de las pruebas, a través del análisis de ADN, pues de éstas se obtienen una información de gran trascendencia como son los *datos genéticos*.

Comparto el parecer de la constitucionalista Yolanda **Gómez Sánchez** que ha destacado que tales datos:

“Transparentan ámbitos extremadamente sensibles de la vida privada y de la propia realidad física de la persona, todo lo cual aconseja tratar con extremada prudencia y máximas garantías los datos de esta naturaleza, y adoptar las medidas necesarias para tutelar los derechos fundamentales que pudieran verse comprometidos con estas técnicas. Junto a la amenaza al derecho a la intimidad, que ha venido sustentando la regulación sobre protección de datos, debemos ahora incorporar otros derechos- nuevos derechos- que pueden verse igualmente afectados por la obtención y tratamiento de datos de carácter personal en general y de datos genéticos en particular; tal es el caso del *derecho a la autodeterminación física, del derecho a la autodeterminación informativa, del derecho a la identidad genética y, transversalmente a ellos, del derecho a la igualdad y la consecuente prohibición de discriminación y estigmatización”.*

Además se ha de poner de relieve- siguiendo a **Romeo-Casabona** -que la *dignidad de la persona* conforme al artículo 10.1 de la Constitución Española (abreviadamente: *CE*) “se configura como el principio informador y la raíz de todos los derechos básicos del hombre reconocidos como fundamentales por la *CE*, sobre los que se proyecta, y constituye su filtro interpretativo, integrador y valorativo para los poderes públicos” y “suele reconocerse que la mayor parte de los derechos fundamentales presentan un contenido nuclear referido a la dignidad de la persona”; A mi juicio la dignidad de la persona humana es el principio rector, por antonomasia, que ha de ser tenido en cuenta en el ámbito sanitario, en el de la investigación o en cualquier otro, en el que el ser humano se someta a cualquier intervención, prueba, o análisis genético por cualquier causa.

El artículo 46 de la LIB establece también la indicación para realizar análisis genéticos, supeditados a detectar patologías que el paciente podrá tener en el presente o en el futuro, dice así:

“En los términos previstos en el artículo 1.2, los análisis genéticos se realizarán para la identificación de 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”.

En conclusión: La LIB limita exclusivamente la realización de los análisis genéticos a las indicaciones reguladas, bien con fines sanitarios o bien

con fines de investigación, esto es, en caso de indicación clínica o investigadora. Los principios rectores específicos, al hacer tales análisis, se regulan en el artículo 45 de la LIB, que se encuadra en el Título Quinto de la LIB. Sobre un estudio exhaustivo de éstos, remito al excelente artículo de Abellán-García Sánchez, que aparece citado en la bibliografía.

II- ¿Es lícito que los menores tengan derecho a ser informados de padecer tal trastorno según la legislación española? Para responder a esta cuestión, se hace necesario señalar dos leyes: la **LIB** y la Ley 1/2003, de 28 de enero, de la Generalitat, de Derechos e Información al paciente de la Comunidad Valenciana.

El artículo 49 en su apartado 2 de la **LIB** indica:

“Cuando el sujeto fuente haya ejercido su derecho a no ser informado de los resultados de un análisis genético sólo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente. Cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, se podrán informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades”.

De lo que se infiere: el derecho del paciente a no ser informado, existiendo también el derecho del paciente a ser informado. Además la LIB regula la confidencialidad en el caso de que los análisis genéticos abarquen a varios miembros de la familia; Abellán-García Sánchez destaca que conforme a esta Ley y en esta situación “los resultados se archivarán y comunicarán a cada uno de ellos de forma individualizada, y que en caso de personas incapacitadas o menores se informará a sus tutores o representantes legales”.

Cabe destacar que se han de tener en cuenta, principalmente, las disposiciones del Título III, Capítulo II de la Ley 1/2003, de 28 de enero, de la Generalitat, de Derechos e Información al paciente de la Comunidad Valenciana, ya que se trata de una paciente, que es atendida en un centro sanitario, ubicado en el ámbito territorial de la Comunidad Valenciana. Me limito a señalar que, conforme al artículo 7 apartados 1º y 3º, de esta Ley, el paciente es el único titular del derecho a la información, y en el caso de menores, los emancipados y los mayores de 16 años son también titulares del derecho a la información. Tal derecho incluye que el paciente pueda ser o no informado, según su voluntad; si bien se regula una excepción al derecho a la información sanitaria de los enfermos en el artículo 7 apartado 4º de dicha Ley.

III- Es lícito que a los padres adoptivos se les informe de que sus hijos adoptivos podrán padecer dicha enfermedad según el ordenamiento jurídico español?

Conforme a la LIB y a la Ley 1/ 2003, de 28 de enero, de la Generalitat, de Derechos e Información al paciente de la Comunidad Valenciana, entiendo e interpreto que los padres adoptivos podrán ejercer su derecho de ser informados de que sus hijos adoptivos pueden ser portadores o afectados, en el presente o en un futuro, de tal trastorno hereditario; tal información es de gran importancia, a efectos de que los hijos puedan recibir un tratamiento de la enfermedad, si la padeciesen y tomar decisiones sobre sus proyectos presentes y futuros.

En caso de que la voluntad de los padres adoptivos sea la de no ser informados, podrá aplicarse la excepción del artículo 7 apartado 4º de esta última Ley.

En síntesis: Entiendo que es éticamente legítimo y conforme a Ley que los hijos son también titulares del derecho a la información, y pueden ejercer el “derecho a ser informados” o el “derecho a no ser informados” de los resultados derivados de sus análisis genéticos, no sólo llegada su mayoría de edad (18 años) sino también en su minoría de edad –los menores emancipados y mayores de 16 años- .

Otros aspectos que hemos de subrayar:

-Siguiendo a Abellán- García Sánchez “alrededor de los análisis genéticos y de los datos personales que generan existe una multiplicidad de valores jurídicos a preservar que hacían necesario un instrumento normativo específico en España que los contemplara como la LIB”, aprovechando los trabajos previos de órganos internacionales, como el Consejo de Europa o la Unesco.

-Los análisis genéticos están regulados en el *Convenio de Biomedicina y de Derechos Humanos*, éste último entró en vigor en España el 1 de enero de 2000. No voy a hacer un análisis exhaustivo y detallado de este Convenio, pero si quiero destacar, por un lado que el Convenio que ha sido firmado y ratificado por nuestro país, esto es, se ha incorporado a nuestro derecho interno y por ello “tiene fuerza vinculante y obligatoria para los poderes públicos” del Estado español, y por otro este Convenio-conforme a su artículo 33.1- queda abierto a la firma no sólo de los Estados miembros del Consejo de Europa, sino también de los Estados no miembros que hayan participado en su elaboración y de la Comunidad Económica Europea, de esto se deriva que tiene vocación de ser universal.

Por último, pienso, como muy acertadamente ha expresado el jurista Bellver-Capella, respecto al Convenio, que “este documento constituye un primer e importante paso hacia una bioética universal”.

Bibliografía:

-Abellán-García Sánchez, F.: “*Los análisis genéticos dentro de la ley de investigación biomédica*”, en Revista de la Escuela de Medicina Legal, junio de 2009, págs. 22-42.

-Bellver Capella, V.: “*Pasos hacia una bioética universal: el Convenio Europeo sobre Derechos Humanos y Biomedicina*”, en El Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina. Su entrada en vigor en el ordenamiento jurídico español, Romeo Casabona, C.M (Ed.), págs.49-71.

-Gómez Sánchez, Y.: “*La libertad de creación y producción científica en la Ley de Investigación Biomédica: Objeto, ámbito de aplicación y principios generales de la Ley*”, en Investigación Biomédica en España: Aspectos bioéticos, jurídicos y científicos”, Sánchez Caro, J. y Abellán, F. (Coord.), Comares, Granada, 2007, págs. 47- 50.

-Romeo Casabona, C.M.:

“*El Derecho a la vida y otros derechos fundamentales en la Constitución Española*”, en El Derecho y la bioética ante los límites de la vida humana, Centro de Estudios Ramón Areces, Madrid, 1994, pág. 67-68.

“*El Convenio Europeo sobre derechos humanos y biomedicina: sus características y sus repercusiones en el derecho español*”, en El Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina. Su entrada en vigor en el ordenamiento jurídico español, Romeo Casabona, C.M (Ed.), Comares, Granada, 2002, págs.1-17.

-Ley 14/ 2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, *BOE* núm.159, de 4 de julio de 2007, págs. 28826-28848.

-Ley 1/ 2003, de 28 de enero, de la Generalitat, de Derechos e Información al paciente de la Comunidad Valenciana, *DOGV* núm. 4430, de 31 de enero de 2003, págs. 2222- 2234.

-Instrumento de Ratificación 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 Medicina (Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina), hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997, *BOE* núm. 251, de 20 de octubre de 1999, págs. 36825-36830.

Copyright / derechos de propiedad intelectual de la autora: Eva Barber Ballester