

**COLABORACIÓN ESPECIAL**

Recibido: 18 de diciembre de 2020

Aceptado: 13 de enero de 2021

Publicado: 26 de enero de 2021

**MEDIO SIGLO DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA: EVOLUCIÓN DE LOS ASPECTOS ÉTICOS, LEGALES Y SOCIALES (AELS). PARTE II, MARCO LEGAL**

Pilar Nicolás Jiménez (1,10), Teresa Pàmpol Ros (2,10,11), Fernando José García López (3,10), Concepción Martín Arribas (4,10), Antonio Pérez Aytés (5,11), José Miguel García Sagredo (6,11), Aránzazu Díaz de Bustamante (7,11), Elena Dulin Iñiguez (8) y M<sup>a</sup> Vicenta Labrador Cañadas (9)

(1) Cátedra de Derecho y Genoma Humano. Universidad del País Vasco. País Vasco. España.

(2) Sección de errores congénitos del metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínico de Barcelona. Barcelona. España.

(3) Centro Nacional de Epidemiología. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

(4) Subdirección General de Investigación en Terapia Celular y Medicina Regenerativa. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

(5) Grupo de Investigación en Perinatología. Instituto de Investigación Sanitaria. Hospital La Fe. Valencia. España.

(6) Facultad de Medicina. Universidad de Alcalá. Alcalá de Henares. Madrid. España.

(7) Unidad de Genética. Hospital Universitario de Móstoles. Madrid. España.

(8) Experta en cribado neonatal, asesora de la Ponencia de Cribado Neonatal de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad. Ministerio de Sanidad. Madrid. España.

(9) Unidad de Programas de Cribado. Ministerio de Sanidad. Madrid. España.

(10) Comité de Ética de la Investigación (CEI) del Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

(11) Comisión de ética de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés.

**RESUMEN**

El cribado neonatal es una actuación sanitaria regulada específicamente en nuestra legislación. El ordenamiento jurídico establece que el cribado sanitario es una actuación de salud pública, enfocada a la prevención de la salud de la sociedad en general y, a la vez, una prestación sanitaria, es decir, un derecho de los individuos, cuyo interés constituye el eje de la regulación. En su diseño e implantación están involucradas las autoridades sanitarias estatales y autonómicas. La eficacia, eficiencia y calidad son los criterios para valorar su idoneidad, y la adopción de medidas que garanticen los derechos de los participantes, la transparencia y la voluntariedad, son imprescindibles para su aprobación. Estas exigencias generales se refuerzan cuando el cribado se dirige a la población pediátrica y cuando se trata de cribados genéticos, caso en que está prevista la revisión por parte de un comité de ética como requisito previo a su autorización.

**Palabras clave:** Cribado neonatal, Cribado genético, Salud pública, Prestación sanitaria, Información y consentimiento, Representantes legales.

**ABSTRACT****Half a century of newborn screening in Spain: Evolution of ethical, legal and social issues (ELSIs). Part II, legal system.**

Neonatal screening is a health action specifically regulated in our legislation. The legal system establishes that health screening is a public health action, focused on the prevention of health of the community in general and, at the same time, a health service, that is, a right of individuals, whose interest is the focus of the regulation. In its design and implementation are involved the State and Regional Health Authorities. The effectiveness, efficiency and quality, are the criteria for assessing its suitability, and the adoption of measures to ensure the rights of participants, transparency and voluntariness, are essential for approval. These general requirements are reinforced when the screening is aimed at the paediatric population and when it comes to genetic screening, in which case a review by an ethics committee is foreseen as a prerequisite for authorization.

**Key words:** Neonatal screening, Genetic screening, Public health, Health care provision, Information and consent, Legal representatives.

Correspondencia:

Pilar Nicolás

Catedra de Derecho y Genoma

UPV/EHU Universidad del País Vasco

Barrio Sarriena, s/n

48940 Leioa, Bizkaia, España

maripilar.nicolas@ehu.es

Cita sugerida: Nicolás Jiménez P, Pàmpol Ros T, García López FJ, Martín Arribas C, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, Dulin Iñiguez E, Labrador Cañadas MV. Medio siglo de cribado neonatal en España: evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte II, marco legal. Rev Esp Salud Pública. 2021; 95: 26 de enero e202101018.

## EL CRIBADO COMO ACTUACIÓN EN EL MARCO DE LA SALUD PÚBLICA. DEFINICIÓN, ANCLAJE NORMATIVO Y ÁMBITO COMPETENCIAL

Los programas de cribado poblacional suponen la obtención de datos de salud de un gran número de ciudadanos, su almacenamiento, análisis y evaluación por parte de las autoridades públicas, con la finalidad de tomar decisiones político-sanitarias. Según los principios y valores que sustenten la implantación del programa, la afectación a los derechos de las personas que se puede derivar del tratamiento de estos datos y de las consecuentes decisiones de las autoridades, podría tener muy distintas dimensiones, desde ofrecer oportunidades para prevenir y tratar enfermedades, hasta la imposición de medidas generalizadas, obligatorias, invasivas o discriminatorias. Por consiguiente, las implicaciones jurídicas de los cribados poblacionales son evidentes y, para su implantación, es imprescindible una base legal que garantice, en el marco del interés público, el respeto a los derechos de los individuos.

El anclaje normativo básico de la regulación del cribado en nuestro ordenamiento jurídico se encuentra en el artículo 43 de la Constitución, según el cual “1. Se reconoce el derecho a la protección de la salud. 2. Compete a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios. La ley establecerá los derechos y deberes de todos al respecto(...)”.

Esta concepción de los principios rectores de la política social y económica se concretó, como es sabido, en una ley general, para su proyección hacia la política y la práctica sanitaria, que ha recogido, además, los derechos reconocidos a los ciudadanos como

pacientes en una nueva organización territorial del Estado en comunidades autónomas. Así, el preámbulo de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad<sup>(1)</sup> -LGS-, recuerda que para hacer efectivo el derecho a la protección de la salud reconocido en los artículos 43 y 49 de la Constitución, los poderes públicos deben adoptar medidas idóneas y que, a tal efecto, se ha de tener en cuenta que los Estatutos de Autonomía han reconocido competencias amplias en materia de Sanidad. Las Comunidades Autónomas son responsables de los servicios sanitarios y al Estado le corresponde las tareas de dirección básica y de coordinación. En todo caso, señala el artículo 3.2, “*el acceso y las prestaciones sanitarias se realizarán en condiciones de igualdad efectiva*”.

La Ley 16/2003, de 18 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud<sup>(2)</sup> regula, en su capítulo I, la ordenación de las prestaciones sanitarias con el objeto de garantizar las condiciones básicas y comunes para una atención integral, continuada y en el nivel adecuado de atención. El artículo 20 (desarrollo de la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud), dispone que el contenido de la cartera común de servicios se acordará en el seno del Consejo Interterritorial de Salud, que tendrá en cuenta la “*eficacia, eficiencia, efectividad, seguridad y utilidad terapéuticas, así como las ventajas y alternativas asistenciales, el cuidado de grupos menos protegidos o de riesgo y las necesidades sociales, así como su impacto económico y organizativo*”. Además, las Comunidades Autónomas, en el ámbito de sus competencias, podrán aprobar sus respectivas Carteras de Servicios que incluirán, cuando menos, la del Sistema Nacional de Salud.

Desde esta perspectiva, la legislación estatal concibe el “cribado” como una actuación enmarcada en una estrategia general de salud pública. Según la Ley 33/2011, de 4 de octubre,

*General de Salud Pública*<sup>(3)</sup>, se entiende por cribado “*aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica*” (art. 20.1). A esta definición se añade otra, referida en particular al cribado genético, como el “*dirigido a la identificación en individuos de determinantes genéticos, para los cuales una intervención médica precoz pudiera conducir a la eliminación o reducción de la mortalidad, morbilidad o discapacidades asociadas a tales determinantes*” (art. 3g de la *Ley 14/2007, de Investigación biomédica -LIB-*)<sup>(4)</sup>. Los cribados genéticos estarán dirigidos a detectar una enfermedad o riesgo grave para la salud en el individuo participante o en su descendencia, con la finalidad de tratar precozmente la enfermedad u ofrecer el acceso a medidas preventivas (art. 54.1 de la LIB). El propósito de los programas de cribado neonatal, tal como están diseñados actualmente, está enfocado hacia “*la salud de individuo participante*” y no tanto a la de “*su descendencia*”.

El cribado es pues una actuación de salud pública que se implanta en el marco de la política sanitaria poblacional de los poderes públicos, enfocada a la prevención de la salud de la colectividad en general y, a la vez, es un derecho de cada ciudadano, cuyo interés como individuo se sitúa en el eje de atención, siempre que se reconozca en la cartera de servicios. Esta consideración supone una diferencia decisiva en relación con las llamadas prácticas eugenésicas, orientadas hacia los efectos sociales inmediatos, como ha advertido Carlos Romeo<sup>(5)</sup> manifestada, señala María Jorqui, en la voluntariedad en el sometimiento a las pruebas<sup>(6)</sup>.

El *Real Decreto 63/1995, de 20 de enero, sobre ordenación de prestaciones sanitarias del Sistema Nacional de Salud*<sup>(7)</sup>, no recogía literalmente

el término “cribado” pero dentro de la “atención a la mujer” preveía la “*detección de grupos de riesgo y el diagnóstico precoz del cáncer ginecológico y de mama, conforme a los programas establecidos por los servicios de salud*” y, como atención a la infancia, “*la detección de factores de riesgo, cuando existan medidas de eficacia comprobada para eliminarlos o reducirlos*”.

Este Real Decreto fue derogado por el *Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre*, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización<sup>(8)</sup>. En este texto sí se recogen en la cartera de servicios comunes de atención primaria, en general, las “*Actividades para prevenir la aparición de enfermedades actuando sobre los factores de riesgo (prevención primaria) o para detectarlas en fase presintomática mediante cribado o diagnóstico precoz (prevención secundaria)*”. Se incluyen de manera más específica programas preventivos y, en particular, en el punto 3 de su apartado 5 (“Promoción de la salud y prevención de las enfermedades y de las deficiencias”): 3.1 Programas intersectoriales y transversales de promoción y educación para la salud orientados a la mejora de los estilos de vida. 3.2 Programas de carácter intersectorial de protección de riesgos para la salud y prevención de enfermedades, deficiencias y lesiones. 3.3 Programas transversales de protección de riesgos para la salud, de prevención de enfermedades, deficiencias y lesiones, y de educación y promoción de la salud, dirigidos a las diferentes etapas de la vida y a la prevención de enfermedades transmisibles y no transmisibles, lesiones y accidentes. 3.4 Programas de prevención y promoción de la salud dirigidos a grupos de población con necesidades especiales y orientados a eliminar o reducir desigualdades en salud.

A estas previsiones hay que añadir, en materia de salud pública, que el artículo 6 de la

Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública<sup>(3)</sup>, establece que el derecho a la igualdad se concretará “en una cartera de servicios básica y común en el ámbito de la salud pública, con un conjunto de actuaciones y programas. Dicha cartera de servicios incluirá un calendario único de vacunación y una oferta única de cribados poblacionales”. El preámbulo advierte que esta ley “debe ser un instrumento clave para evitar la implantación de acciones supuestamente preventivas cuyo beneficio no se ha demostrado científicamente y que pueden causar perjuicios” y, en este sentido, el artículo 20 (Actuaciones específicas sobre cribados), añade que los programas de cribado se deben implantar con la máxima calidad y la mayor accesibilidad para la población y deben regirse por los principios de equidad, pertinencia, precaución, evaluación, transparencia, integridad y seguridad.

Posteriormente, en el preámbulo de la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006<sup>(9)</sup>, se concibe como una prioridad “detectar las enfermedades en fase presintomática mediante cribado, la genética y la reproducción humana asistida”. Esta orden diseña un programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud para siete enfermedades (nueva redacción del apartado 3.3 del anexo I. Punto 3.3.1.). Se prevé, asimismo, un sistema de información para su seguimiento y evaluación, la publicación de un informe de resultados y el establecimiento de protocolos para que los cribados se aborden de manera homogénea en todas las comunidades autónomas.

Las disposiciones citadas en este apartado y en los siguientes se han recogido en la **tabla 1**.

## REQUISITOS PARA EL DISEÑO E IMPLANTACIÓN DE UN PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

La legislación española prevé ciertos requisitos y garantías para la implantación de un programa de cribado. Se trata de valorar su eficacia, eficiencia y calidad (cuestiones más “técnicas”), pero también la incidencia en los derechos e intereses de los sujetos. En relación con los cribados genéticos, por las especiales características de los datos que se manejan, se ha de prestar una especial atención a esta cuestión, más aún en el caso de cribados de menores (cribado neonatal).

**Garantías previstas en la legislación para la implantación del programa.** Una de las preocupaciones que puede suscitar la aplicación de un programa de cribado poblacional es su potencial discriminatorio o eugenésico. Es decisivo, en este sentido, que el programa responda a un interés legítimo de mejora de la salud pública y, a la vez, esté sustentado en la libertad de las personas y en el respeto a sus decisiones individuales. El cribado tiene una base poblacional, pero debe estar focalizado en la protección de los derechos y la salud de los individuos. Recordemos que “*El interés y el bienestar del ser humano deberán prevalecer sobre el interés exclusivo de la sociedad o de la ciencia*” (artículo del *Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina* del Consejo de Europa, que entró en vigor en España el 1 de enero del año 2000<sup>(10)</sup>).

En este sentido, el Protocolo al *Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina* del Consejo de Europa, relativo a los análisis genéticos con propósitos de salud, del año 2008 (*Additional Protocol or the Convention on Human Rights and Biomedicine, Concerning Genetic Testing for Health Purposes*<sup>(11)</sup>), advierte que los

**Tabla 1**  
**Anclaje normativo básico del cribado neonatal.**

<b>Constitución Española 1978</b> <b>Artículos 43 y 49.</b>	Derecho a la protección de la salud.
	Competencia de los poderes públicos para organizar y tutelar este derecho.
<b>Ley 14/1986,25 abril,</b> <b>General de Sanidad (LGS).</b>	Responsabilidad comunidades autónomas en proporcionar servicios sanitarios.
	Responsabilidad Estado en tareas de dirección básica y coordinación.
<b>Ley 41/2002, de 4 de noviembre,</b> <b>básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación.</b>	Información y consentimiento en el cribado con carácter general.
<b>Ley 16/2003, 18 mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS).</b> <b>Capítulo I (Art 20).</b>	Ordenación prestaciones sanitarias y desarrollo cartera servicios del SNS.
<b>Ley 14/2007 de Investigación Biomédica (LIB).</b> <b>Art. 54.1</b>	Regula las pruebas genéticas y los cribados genéticos con cualquier finalidad incluida la diagnóstica. (Véase también <i>tabla 2</i> ).
	Regula la utilización de muestras remanentes con fines de investigación.
<b>Ley 33/2011, de 4 octubre,</b> <b>General de Salud Pública.</b> <b>Artículos 6 y 20</b>	Derecho a la igualdad en el ámbito de la Salud Pública.
	Deber de garantía de calidad y accesibilidad para la población.
	Delimita el concepto de cribado poblacional.
<b>Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre,</b> <b>de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales.</b>	Utilización de los datos de los cribados neonatales.
<b>Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre,</b> <b>por el que se establece la cartera de servicios comunes del sistema nacional de salud.</b>	Procedimiento para la actualización de la cartera de servicios comunes del SNS.
<b>Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre,</b> <b>por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica.</b>	Utilización de muestras remanentes de cribados con fines de investigación.
<b>Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre,</b> <b>por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006 de 15 de septiembre por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.</b>	Prioridad en detectar enfermedades en fase presintomática.

programas de cribado genético deben estar sometidos a una revisión en relación con sus aspectos éticos, que la participación debe ser voluntaria, que es importante que exista una previa evaluación ética y que se compruebe que los sujetos podrán disponer de medidas preventivas o terapéuticas, es decir que exista un potencial beneficio individual (artículo 19).

Estos requisitos se han recogido también en nuestra legislación y se garantizan a través de los siguientes mecanismos cuando se trate de cribados genéticos. Primero, para la realización del cribado se tendrán en cuenta los aspectos psico-sociales y su integración en el sistema sanitario (art. 54.3 LIB). Segundo, el programa específico de cribado de que se trate será evaluado por el comité de ética del centro donde se realice. (art. 54.3 LIB). Tercero, se establecerán los procedimientos apropiados para el seguimiento y evaluación continuada del programa. (art. 54.4 LIB).

Además, en general, se deben aplicar los criterios para determinar la indicación del análisis, de manera que quede justificado y acreditado el beneficio individual, como se explica más adelante.

**Información y consentimiento en el cribado con carácter general.** Como actuación en el ámbito de la salud, el cribado requiere el consentimiento del sujeto, al que se le debe proporcionar la información adecuada para que pueda tomar una decisión consecuente. Por regla general, el consentimiento se prestará verbalmente, salvo que se trate de procedimientos invasores o que supongan riesgos (art. 4 *Ley 41/2002, de 4 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación*<sup>(14)</sup>).

En el caso de menores que no comprendan el alcance de la intervención, como ocurre en

el cribado neonatal, los representantes legales prestan el consentimiento en su lugar -sustitución del consentimiento- (artículo 9.3c de la *Ley 41/2002*<sup>(14)</sup>). Cuando más de una persona ostenta la representación del menor (por ejemplo, dos progenitores que ostentan la patria potestad -artículo 154 del Código Civil-) son válidos los actos que realice uno de ellos conforme al uso social y a las circunstancias o en situaciones de urgente necesidad (artículo 156 Código Civil). Fuera de estos casos, y si existe riesgo o se trata de actuaciones que no beneficien al menor, las dos personas que ostentan la representación deben estar involucradas en la toma de decisiones. Si existiera discrepancia, cualquiera de los dos progenitores podrá acudir al juez quien atribuirá la facultad de decidir al padre o a la madre (artículo 156 del Código Civil). Ante la negativa en relación con una actuación en el menor, el juez sólo podría acordar que se llevara a cabo si existiera una alta probabilidad de beneficio para el menor. Por consiguiente, si dos personas ostentan la representación del menor, deberán prestar ambas su consentimiento para el cribado neonatal y, en su caso, el juez acordará lo que proceda si es que el diagnóstico pudiera representar un beneficio para su salud.

### EL CRIBADO GENÉTICO EN LA LEY 14/2007, DE 3 DE JULIO, DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

**Planteamiento.** Si bien el objeto de la LIB<sup>(4)</sup>, es precisamente regular actividades en el área de la investigación, se añade también dentro de su ámbito la realización de análisis genéticos en el contexto sanitario (artículo 1 apartados 1 y 2). En efecto, en el Título V (“Análisis genéticos, muestras biológicas y Biobancos”), tras disposiciones generales en esta materia (capítulo I, artículos 44 y 45), el capítulo II se refiere a “Análisis genéticos y tratamiento de datos genéticos de carácter personal” (artículos 46 a 57), y allí

se incluye la regulación del cribado genético (artículo 54). Esto se ha justificado en el preámbulo señalando *“razones de coherencia sustantiva y sistemática y en atención a los importantes derechos de las personas que pueden hallarse implicados en este tipo de análisis”*, lo que suponía que la Ley *“no podía renunciar a establecer el marco jurídico en el que ha de situarse la realización de análisis genéticos con cualquier finalidad, incluida la diagnóstica”*. En la **tabla 2** se resumen los aspectos más relevantes de la LIB<sup>(4)</sup> respecto a los cribados genéticos y que afectan por lo tanto a los programas de cribado neonatal.

Es importante destacar que los principios establecidos en las disposiciones de carácter general se extienden a todos los procedimientos descritos en el título V. Por consiguiente, el cribado genético, según la LIB, se debe ofrecer con las siguientes garantías de carácter general: accesibilidad y equidad (*“deberá garantizarse la igualdad en el acceso a los análisis genéticos sin consideraciones económicas y sin requisitos previos relativos a posibles opciones personales”*); protección de datos (*“se garantizará el derecho a la intimidad y el respeto a la voluntad del sujeto en materia de información, así como la confidencialidad de los datos*

<b>Tabla 2</b> <b>Disposiciones más relevantes en la ley 14/2007 de 3 de julio, de Investigación biomédica (LIB) respecto a los cribados genéticos y que afectan por lo tanto a los programas de cribado neonatal.</b>
La participación requiere consentimiento escrito (El Comité de Ética debe determinar en qué situaciones el CI puede ser expresado verbalmente).
Debe darse información previa por escrito a los representantes legales incluyendo la naturaleza voluntaria de la participación.
Pone de relieve los aspectos psicosociales del programa.
Establece la integración del programa en el Sistema de Salud.
Establece que debe garantizarse la calidad de la prueba de cribado, de las pruebas diagnósticas, el tratamiento y seguimiento, estableciendo indicadores para el seguimiento del programa completo.
Establece que el programa debe ser evaluado por un Comité de Ética.
Contempla el derecho a conocer la información la información y el derecho a no saber.
Contempla la obligación de revelar resultados con relevancia significativa para la salud.
Contempla la posibilidad de revelación de resultados cuando se ha ejercido el derecho a no saber si es necesario para evitar serios daños para la salud de la persona o sus familiares.
Aplica las mismas reglas establecidas para las pruebas genéticas a la prueba de cribado incluyendo la disponibilidad de consejo genético.

genéticos de carácter personal”); c) Gratuidad (“los datos genéticos de carácter personal no podrán ser utilizados con fines comerciales”); y e) Calidad de los datos (“los datos obtenidos de los análisis genéticos no podrán ser tratados ni cedidos con fines distintos en esta Ley”). Además, como desarrollo de la garantía de equidad, se encomienda expresamente a las autoridades sanitarias que la pertinencia del cribado genético se determine según criterios objetivos en atención a las enfermedades que se van a prevenir o tratar (artículo 54.2).

El artículo 54.7 de la LIB advierte expresamente que el régimen establecido para los análisis genéticos “será de aplicación a las pruebas empleadas con ocasión de los cribados genéticos”, aunque se prevén algunas particularidades que responden al carácter de acción de salud pública que reviste el cribado, lo cual justifica algunas diferencias con lo previsto para los análisis genéticos en general. Mientras no se señalen especificidades, la aplicación se extenderá a la práctica de los cribados, por ejemplo, los requisitos de calidad (artículo 56) o de acreditación de centros (artículo 57).

**Indicación del cribado genético neonatal.** Uno de los aspectos en que se diferencia la regulación de los cribados en general de la prevista para los análisis genéticos, es el que se refiere a la indicación. Según el artículo 46 de la LIB, para la realización de análisis genéticos deberá constatarse una indicación que lo justifique, referida a las características del individuo o su familia, mientras que en el artículo 54, la perspectiva en cuanto al destinatario del análisis es poblacional, no está centrada en las características de un individuo, sino de la población a la que pertenece y por eso “La participación en un cribado genético se ofrecerá a todos los miembros de la población a la que va dirigido”.

Según la Declaración Internacional sobre datos genéticos humanos de la UNESCO, del año 2003<sup>(12)</sup>, “en el terreno del diagnóstico y la asistencia sanitaria, sólo será éticamente aceptable, por regla general, practicar pruebas o cribados genéticos a los menores de edad o los adultos sin capacidad para dar su consentimiento cuando de ahí se sigan consecuencias importantes para la salud de la persona y cuando ello responda a su interés superior” (artículo 8 d). En esta línea, el Protocolo al Convenio de Derechos Humanos y Biomedicina del Consejo de Europa, relativo a los análisis genéticos con propósitos de salud, mencionado más arriba, advierte que “solo deberían realizar análisis genéticos en personas sin capacidad para consentir cuando exista un beneficio directo. Cuando, de acuerdo con la ley, un menor no tenga capacidad para consentir, el análisis genético se debería retrasar hasta que adquiera esta capacidad, salvo que este retraso pudiera ser perjudicial para su salud o bienestar”. Siguiendo este mismo criterio, la Orden SSI/2065/2014<sup>(9)</sup> dispone que, en el caso de menores, el estudio genético presintomático en enfermedades que aparecen en la edad adulta se deberá diferir hasta que la persona tenga la madurez y competencia necesaria para comprender la naturaleza e implicaciones de su decisión, salvo que existan medidas preventivas eficaces aplicables en la infancia. En enfermedades que aparecen en la infancia y que pueden ser prevenidas o tratadas adecuadamente se deberá realizar lo más cercano posible a la fecha en la que se deben iniciar dichas medidas preventivas y/o terapéuticas. En el caso de menores, el estudio genético de portadores no se realizará hasta que el menor alcance la madurez y competencia necesarias para comprender la naturaleza de su decisión y sus implicaciones y sea, a su vez, capaz de dar su consentimiento. Por otra parte, la técnica se debería limitar a la

adecuada para detectar la condición objeto del cribado: la secuenciación genética completa, si no estuviera científicamente justificada en el caso concreto, podría considerarse contraria al principio de minimización de datos, que cobra mucha relevancia en este contexto y puede suscitar nuevos problemas relacionados con la obtención de información no esperada<sup>(13)</sup>.

**Evaluación del programa de cribado genético.** Otra particularidad es la que se recoge en el apartado 3 del artículo 54, según el cual, el cribado “*será evaluado por el comité de ética del centro donde se realice*”. Esto significa que la implantación del cribado es una decisión de las administraciones sanitarias como acción de salud pública y, además, debe pasar el filtro de una revisión en relación con sus implicaciones éticas. La LIB no establece si esta evaluación tiene o no un carácter vinculante, en caso de ser negativa. De acuerdo con el carácter atribuido a las evaluaciones de los comités de ética de la investigación (CEI), el dictamen debería considerarse vinculante si fuera negativo, pero no así para las evaluaciones de los Comités de ética asistencial (CEA), y este artículo no establece qué comité debe evaluar la aplicación del programa en el centro. A favor de atribuir esta función al comité de ética asistencial, se puede sostener que, tratándose de una acción de salud pública, y no de investigación, parece que encaja mejor en las atribuciones de éstos pero, como ha afirmado Javier Sánchez Caro<sup>(15)</sup>, se debe entender que corresponde al CEI, lo que se confirma cuando el artículo 48.3 de la LIB señala, al referirse al cribado, que “*El Comité de Ética de la Investigación determinará los supuestos en los que el consentimiento podrá expresarse verbalmente*”. Para la identificación del CEI competente (el “del centro”), existen varias opciones que parecen admisibles: podría tratarse del comité del hospital o del laboratorio donde se va a realizar el cribado, o de un comité de un ámbito más amplio que abarque la actividad de aquellas instalaciones, lo que favorecería el ofrecimiento

del cribado en condiciones de igualdad en una población. En cuanto a los aspectos que se deben evaluar, véase en esta misma revista la primera parte (sobre los aspectos éticos) de esta serie<sup>(16)</sup>.

**Información y consentimiento.** Por otra parte, el artículo 57.5 señala que el análisis precisa “*el consentimiento por escrito previo de cada sujeto afectado en los términos previstos en los artículos 4 y 48.3*” lo que supone, como se acaba de mencionar, la posibilidad de que se preste verbalmente. Esta singularidad parece que tiende a facilitar la gestión de un programa con un gran volumen de análisis, de manera que se regresa a la regla general prevista en el artículo 8.2 de la *Ley 41/2002*<sup>(14)</sup> (consentimiento verbal para las intervenciones en el ámbito de salud). Además, “*cuando el cribado incluya enfermedades no tratables o los beneficios sean escasos o inciertos, el consentimiento se obtendrá siempre por escrito*”. Lo cierto es que en este caso la implantación de un programa de cribado sería más cuestionable.

El contenido de la información que se debe proporcionar al sujeto antes de que otorgue su consentimiento (sea cual sea la forma que éste revista) se describe en el apartado 6 del artículo 54 de la LIB. En algunos términos coincide y en otros difiere de lo previsto en el artículo 49 (que se refiere a la información previa al consentimiento exigido, en general, en el artículo 48), lo que se debe interpretar en un sentido acumulativo. Es decir, el sujeto deberá ser informado de lo que se recoge en el artículo 54 y, además, cuando sea pertinente, de lo previsto en el 49. Así, cuando se trata de un cribado se exige informar sobre “*a) Las características y objetivos que se persiguen con el cribado. b) La naturaleza voluntaria de la participación. c) La validez y fiabilidad de las pruebas de cribado y de las pruebas diagnósticas de segundo nivel. d) La posibilidad de obtener falsos positivos y, en consecuencia, la necesidad de confirmar o descartar el diagnóstico. e) Los períodos*

de tiempo que transcurrirán entre las distintas etapas del proceso del cribado. f) Las posibilidades existentes de tratamiento y prevención de la enfermedad una vez diagnosticada. g) Las incomodidades, riesgos y acontecimientos adversos que podrán derivarse del proceso diagnóstico, incluyendo los asociados a la toma de muestras y a las medidas terapéuticas o preventivas que ofrezca el programa” (artículo 54.6). Además, en su caso, se advertirá sobre la “posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia para el sujeto, así como sobre la facultad de éste de tomar una posición en relación con recibir su comunicación”, sobre “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 aquellos” y sobre la disponibilidad de consejo genético (apartados 4º, 5º y 6º del artículo 47). Se debería indicar también las medidas para garantizar la protección de los datos y la confidencialidad y, si la muestra se va a destinar a otros usos, se deberá explicar en qué condiciones y solicitar su consentimiento al efecto (apartados 2º y 3º del artículo 47).

**Derecho a no saber en el cribado genético neonatal.** 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*), hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997<sup>(10)</sup>, en su artículo 10, dispone que, si bien toda persona tendrá derecho a conocer toda información obtenida respecto a su salud, deberá respetarse la voluntad a no ser informada. El derecho a no saber se recogió en la *Ley 41/2002*<sup>(14)</sup> cuyo su artículo 4 señala que “los pacientes tienen derecho a conocer con motivo de cualquier actuación en el ámbito de la salud, toda la información disponible sobre la misma, salvando los supuestos exceptuados por la ley. Además, toda persona tiene derecho a que se respete su voluntad de no ser informado”.

Además, el derecho a la información y el derecho a no saber están recogidos en la LIB<sup>(4)</sup> (artículo 49).

No obstante, es dudoso que los representantes del menor pudieran optar por la ignorancia de los resultados de la prueba de cribado: téngase en cuenta que ostentan deberes de cuidado que exigen conocer esta información, incluso si aporta datos sobre sus propias características genéticas, que, además, puede tener implicaciones para otros hijos que pudieran compartir mutaciones y, si procede, deberían acceder también a los beneficios del diagnóstico. Sí podrán decidir no someterse ellos mismos al análisis.

## CRIBADO NEONATAL, PROTECCIÓN DE DATOS Y GESTIÓN DE LAS MUESTRAS BIOLÓGICAS

**El uso secundario de los datos.** La normativa relativa a la protección de datos de carácter personal, exige la identificación de una base legal para el procesamiento de los datos (una de las previstas en el artículo 6 del *Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016*, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de sus datos personales y a la libre circulación de estos datos -Reglamento general de protección de datos<sup>(17)</sup>, en adelante RGPD-). Además, si se trata de datos sensibles, debe concurrir una circunstancia que permita el procesamiento (de las previstas en el art. 9.2 del RGPD). En el caso del cribado neonatal, el tratamiento de los datos se basa en el consentimiento, pero también se puede considerar la protección de los intereses del afectado y el cumplimiento de una misión realizada en interés público prevista por la ley, como se ha visto más arriba. A partir de esta base legal, los datos pueden utilizarse en las situaciones previstas en el artículo 9.2 del RGPD, si bien algunas

exigen que los Estados hayan desarrollado previsiones legales al efecto.

Pues bien, estas situaciones (entre otras) se refieren a las siguientes finalidades: gestión de los sistemas y servicios de asistencia sanitaria y social, (letra h); garantía de elevados niveles de calidad y de seguridad de la asistencia sanitaria y de los medicamentos o productos sanitarios (letra i); archivo en interés público, investigación científica o histórica o fines estadísticos (letra j). En los tres casos, se exige una base en el Derecho de la Unión o de los Estados miembros.

La *Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales*<sup>(18)</sup> -LOPDGDD- ha identificado este sustento normativo en el apartado primero de su Disposición Adicional 17<sup>a</sup>, según el cual, se encuentran amparados en las letras g), h), i) y j) del artículo 9.2 del RGPD los tratamientos de datos relacionados con la salud y de datos genéticos que estén regulados en las leyes que se mencionan y en sus disposiciones de desarrollo. Por consiguiente, la utilización de los resultados de los cribados neonatales será legítima cuando se utilice con aquellos fines en los términos previstos en la legislación.

El control de calidad y la evaluación de los programas de cribado, como obligación recogida en la normativa citada más arriba, legítima el acceso a los resultados a las personas y entidades que tengan atribuida estas funciones, y siempre en condiciones que garanticen la confidencialidad.

En el mismo sentido, la realización de estudios epidemiológicos para orientar la prevención de riesgos y la planificación sanitaria, puede considerarse base legal para mantener en estos archivos los datos de los pacientes (entre otras, la LGS que, en su artículo 23 establece que las administraciones sanitarias, de acuerdo

con sus competencias, “*crearán registros y elaborarán los análisis de información necesarios para el conocimiento de las distintas situaciones de las que puedan derivarse acciones de intervención de la autoridad sanitaria*”).

Por lo que se refiere a la utilización de los datos con fines de investigación biomédica, la propia Disposición Adicional 17<sup>a</sup> establece el régimen correspondiente.

Toda esta legislación se aplicará sin perjuicio de lo previsto en el RGPD y en la LOPDGDD en relación con medidas de seguridad, obligaciones de los responsables del tratamiento y derechos de los sujetos.

**Obtención, utilización y almacenamiento de las muestras biológicas.** La obtención de la muestra del menor a través de un procedimiento invasivo está justificada porque es imprescindible para la realización del cribado, tras la ponderación de riesgo –mínimo- y de beneficio. La obtención de muestra adicional con otra finalidad (en la misma o en otra intervención), deberá estar igualmente justificada en relación con este otro propósito. Recuérdese que, entre otras limitaciones, no se podrán realizar procedimientos invasivos en menores cuando sea imprescindible en el sentido de que la investigación no se pueda realizar con personas capaces de prestar su consentimiento (artículo 20.1 b de la LIB). Por esta razón, no parece procedente extraer muestra de neonatos, con ocasión de la extracción para cribado, simplemente con fines de almacenamiento para una eventual investigación si es que no existe un interés específico y definido. Además, debería contarse con el dictamen favorable de un CEI en relación con esta extracción en particular (artículo 62 de la LIB). Esto es aplicable al supuesto en que se solicite extracción de sangre para un programa piloto, puesto que no se trataría de una intervención en el marco de un procedimiento clínicamente validado.

En cuanto a la muestra remanente del procedimiento diagnóstico, podría destinarse a investigación cuando se hubiera informado y consentido expresamente, en los términos de la LIB (capítulos III y IV del Título V) y del *Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre*, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica<sup>(19)</sup>.

Un asunto discutido en relación con el almacenamiento y el uso de muestras de menores con fines de investigación biomédica es la necesidad u oportunidad de contactar con el sujeto para solicitar que consienta por sí mismo cuando alcance la mayoría de edad, lo cual cobra sentido cuando las muestras se van a almacenar durante largos periodos de tiempo y para áreas amplias de investigación (en colecciones o biobancos).

La *Recomendación del Consejo de Europa CM/Rec (2016)6 relativa a la investigación con material humano*<sup>(20)</sup>, prevé que se deberían hacer “*esfuerzos razonables*” para contactar con el donante cuando alcance la mayoría de edad y solicitarle su consentimiento en relación con la utilización de su muestra (arts. 12.5). No obstante, ni la LIB ni el *Real Decreto 1716/2011* prevén esta obligación, tampoco el RGPD ni la LOPDGDD y lo cierto es que, legalmente, el consentimiento que prestan los representantes legales en lugar del menor sigue siendo válido alcanzada la mayoría de edad.

Ahora bien, teniendo en cuenta la relevancia que puede tener para las personas el análisis de sus muestras, la edad del sujeto en el momento de la donación debería ser tenida en cuenta a efectos del artículo 32.2 del *RD 1716/2011*, según el cual, el comité de ética deberá decidir

en el supuesto concreto si es necesario el consentimiento específico del sujeto para una determinada investigación. Además, la utilización de las muestras deberá estar sujeta a las limitaciones propias de la investigación pediátrica mientras el sujeto sea menor.

En todo caso, como se señaló por el Grupo de trabajo sobre gestión de datos genómicos<sup>(21)</sup>, el responsable del biobanco o de la colección de muestras deberán tener en cuenta la fecha en que el sujeto alcance la mayoría de edad a efectos de futuros contactos (p. ej., para informar sobre el cierre del biobanco o de la colección de muestras, para comunicar un hallazgo relevante para la salud, etc.), y también de que esté a su disposición la información prevista en el artículo 32 (art. 32.3: “*En el caso de utilización de muestras de menores de edad con fines de investigación biomédica, según lo previsto en el artículo 58.5 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, el biobanco y las personas responsables de la colección o del proyecto de investigación tendrán la información a la que se refiere el apartado 1 de este artículo a disposición de la persona representante legal del sujeto fuente hasta que este alcance la mayoría de edad, y del propio sujeto fuente a partir de ese momento*”).

## CONCLUSIONES

El cribado neonatal en España está concebido como una herramienta de salud pública enfocada al beneficio de los individuos que participan en él, como prestación sanitaria en la que están involucradas las autoridades del Estado y de las Comunidades Autónomas. Se debe sustentar en los principios de eficacia, eficiencia, equidad y no discriminación. El respeto a los derechos a la intimidad, protección de datos, no discriminación, y autonomía se garantiza a través de su reconocimiento en la legislación sobre intervenciones en el ámbito de la salud en general, que se han ido aprobando desde el año 1986. La legislación, además, ya en el siglo

XXI, ha reforzado las garantías para el cribado genético, que presenta implicaciones particulares por la naturaleza de los datos que obtienen, proyectando hacia el cribado genético las previstas para la realización de análisis genéticos y añadiendo ciertos requisitos adicionales. Las particularidades de la indicación del análisis genético en neonatos son también, por consiguiente, aplicables a estos programas. Los principios de transparencia y respeto a la voluntad de los afectados vertebran este sistema que establece la obligatoriedad de la valoración de las implicaciones legales, éticas y sociales de cada programa en particular.

## AGRADECIMIENTOS

Grupo de Investigación Cátedra de Derecho y Genoma Humano. Financiado por el Departamento de Educación del Gobierno Vasco (Grupos de Investigación del Sistema Universitario Vasco. Referencia número IT1066-16).

## BIBLIOGRAFÍA

- Boletín Oficial del Estado. Ley 14/1986, de 25 de Abril, General de Sanidad. BOE núm. 102, de 29-04-1986.
- Boletín Oficial del Estado. Ley 16/2003, de 18 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. BOE núm. 128, de 29-05-2003.
- Boletín Oficial del Estado. Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. BOE núm. 240, de 05-10-2011.
- Boletín Oficial del Estado. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. BOE núm. 159, de 04-07-2007.
- Carlos Romeo, Las prácticas eugenésicas: nuevas perspectivas en La eugenesia hoy, Comares, Granada, 1999, (3-27:11).
- María Jorqui, Análisis genéticos en el ámbito asistencial. Reflexión ético-jurídica, Comares, Granada, 2010. p. 107.
- Boletín Oficial del Estado. Real Decreto 63/195 de 20 de enero, de Ordenación de prestaciones sanitarias. BOE núm. 35, de 10-02-1995.
- Boletín Oficial del Estado. Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del sistema nacional de salud. BOE núm. 222, de 16-09-2006.
- Boletín Oficial del Estado. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006 de 15 de septiembre por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. BOE núm.269, de 06-09-2014.
- Boletín Oficial del Estado. 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 20-10-1999.
- Council of Europe. Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes. CETS N° 203. Strasbourg, 27-11-2008.
- UNESCO. Declaración Internacional sobre datos genéticos humanos. UNESDOC de 16-10-2003.
- Bartha M. Knoppers, KarineSénécal, Pascal Borry, Denise Avard, Whole-Genome Sequencing in Newborn Screening Programs, Science Translational Medicine, 26 March 2014 Vol 6 Issue, 229.
- Boletín Oficial del Estado. Ley 41/2002, de 4 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación. BOE núm. 274, de 15-11-2002.
- Javier Sánchez Caro, Las enfermedades raras: aspectos éticos y jurídicos específicos sobre el consejo y el cribado genéticos, Revista de derecho y genoma humano: genética, biotecnología y medicina avanzada / Law and the human

genomereview: genetics, biotechnology and advanced medicine, núm. 35, 2011, p. 131.

16. Pàmpol Ros T, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, Martín Arribas C, García López FJ, Nicolás Jiménez P, Dulín Iñiguez E, Labrador Cañadas MA. Medio siglo de cribado neonatal en España: evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte I, aspectos éticos. Rev Esp Salud Pública. 2021; 95: 18 de enero e202101008.

17. Diario Oficial de la Unión Europea. Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de sus datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos. L 119, de 04-05-2016.

18. Boletín Oficial del Estado. Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. BOE núm. 294, de 06-12-2018.

19. Boletín Oficial del Estado. Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica. BOE núm. 290, de 02-12-2011.

20. Council of Europe. Recommendation of Ministers to Member States CM/Rec (2016) 6 on research on biological materials of human origin. Adopted by Committee of Ministers on 11-05-2016.

21. Grupo de trabajo en gestión de datos genómicos, Gestión de datos genómicos en clínica y en investigación, Instituto Roche, 2015, pp. 91 y ss. Disponible en: [https://s3-eu-west-1.amazonaws.com/contenidos.instituto-roche.es/pdf/2015/gen\\_data.pdf](https://s3-eu-west-1.amazonaws.com/contenidos.instituto-roche.es/pdf/2015/gen_data.pdf)