

## Problemas éticos y legales de los test genéticos directos al consumidor: ¿cabe poner fronteras legales a la medicina sin fronteras?

*Federico de Montalvo Jääskeläinen\**

ETHICAL AND LEGAL PROBLEMS OF DIRECT-TO-CONSUMER GENETIC TESTING: CAN LEGAL BOUNDARIES BE SET FOR A BORDERLESS MEDICINE?

ABSTRACT: Advances in genetics, particularly in their practical application to health care, have created new possibilities in the fight against disease, especially in relation to early and predictive diagnosis. These developments offer significant benefits, but they also generate new ethical and legal dilemmas and conflicts. Among the most salient are those raised by so-called direct-to-consumer genetic tests, which appear to promote greater citizen empowerment through increased access to personal health information. However, this purported empowerment may conceal decisions that are not truly autonomous, due to the lack of reliable information about the clinical validity and utility of such tests. That context, however, may be changing with the growing use of polygenic studies.

KEYWORDS: genetics; genetic testing; genetic counselling; principle of autonomy; consumption

RESUMEN: El avance de la genética en lo que se refiere a su aplicación práctica en el ámbito de la salud ha dado lugar a nuevas posibilidades en la lucha contra las enfermedades, sobre todo, desde la perspectiva del diagnóstico temprano o predictivo. Tales nuevas posibilidades ofrecen muchos beneficios, pero también provocan nuevos dilemas y conflictos ético-legales. Entre éstos destacan los que se plantean respecto de los denominados test genéticos directos al consumidor que parecen promover un mayor empoderamiento de los ciudadanos en la información sobre su salud. Sin embargo, bajo dicho pretendido apoderamiento se esconden decisiones no realmente autónomas por la ausencia de información veraz sobre la validez y utilidad clínica de tales pruebas. El contexto, sin embargo, puede haber cambiado con el avance de los estudios poligénicos.

PALABRAS CLAVE: genética; análisis genético; consejo genético; principio de autonomía; consumo

---

\* *Profesor propio ordinario (Catedrático) de Derecho Constitucional, UPComillas (ICADE). Mail: [fmontalvo@comillas.edu](mailto:fmontalvo@comillas.edu). Artículo sometido a una revisión por pares doble y anónima.*

RESUMEN: 1. De la medicina de curación a la de predicción – 2. Predicción monogénica y predicción poligénica en el marco del desarrollo de los test genéticos – 3. Modalidades de test genéticos – 4. Recientes avances en los test poligénicos: estimas o puntuaciones de riesgo poligénico – 5. Modalidades y características de los DTC – 6. Los DTC como expresión del empoderamiento de los ciudadanos en el ámbito de la salud – 7. Los DTC y la medicina como bien de consumo – 8. Los DTC como ejemplo de la globalización de los servicios sanitarios – 9. Validez y utilidad clínica de los test poligénicos – 10. Regulación de los DTC en el Derecho español – 11. Regulación de los DTC en el Derecho comparado – 12. Límites a la autonomía de voluntad y DTC – 13. El consejo genético como garantía de la autonomía – 14. Conclusiones

## 1. De la medicina de curación a la de predicción<sup>1</sup>

**E**l fin de la medicina ha sido, tradicionalmente, curar las enfermedades, restablecer la salud, aliviar los sufrimientos y consolar al enfermo. Estos son los postulados de la medicina curativa. Y para ser realmente efectiva en la tarea de curar, la medicina tenía que conocer las causas, los mecanismos de la enfermedad, es decir, su etiología y patogenia y su repercusión en el organismo, para conseguir un diagnóstico y si era posible establecer un tratamiento que combatiera la enfermedad y la hiciera desaparecer<sup>2</sup>.

Junto a la medicina curativa tenemos también la medicina preventiva cuya evolución ha sido paralela en muchos aspectos al conocerse los factores de riesgo ambientales que se procuraba eliminar mediante la higiene pública y la posibilidad de prevenirlos, en el caso de las enfermedades infecciosas, mediante las correspondientes vacunas (viruela, poliomielitis, sarampión, etc.). Durante tiempo la medicina preventiva se orientaba en líneas generales para toda la población como si ésta fuese uniforme. No se reparaba en el hecho de que había personas que incluso en medio de grandes epidemias no enfermaban, aunque estaban expuestas a las mismas circunstancias patógenas que el resto de la población<sup>3</sup>.

El último paso en esta evolución ha sido la medicina predictiva, cuyo concepto moderno empezó a desarrollarse a partir del conocimiento del sistema de histocompatibilidad adquiriendo más fuerza con los hallazgos de la medicina genómica<sup>4</sup>. El rápido avance de la genética transformó la práctica clínica y nuestro propio concepto de lucha contra la enfermedad. Frente al esfuerzo por alcanzar técnicas que permitieran el diagnóstico precoz de la enfermedad, la lucha se situó ya también en la predicción de la misma, a lo que el proyecto Genoma Humano ha ayudado de manera sustantiva.

La medicina predictiva ha sido definida como la identificación de individuos sanos que tienen predisposición a desarrollar una determinada enfermedad, incluyendo también la posible identificación

<sup>1</sup> La cuestión que abordo en este trabajo ya la abordé hace casi dos lustros, tanto participando como coponente en un Informe del International Bioethics Committee, IBC-UNESCO (Report of the IBC on updating its reflection on the *Human Genome and Human Rights*, vid. <https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000233258>) en el que se abordaba dicha materia, como en un posterior trabajo: F. DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, *Test genéticos directos al consumidor y límites al principio de autonomía*, en *Derecho y Salud*, 25, Extraordinario XXIV Congreso, 2015, 34-50. Sin embargo, los avances que se han producido en este campo y, sobre todo, en lo que se refiere al valor clínico y predictivo de los test poligénicos determinan que sea necesaria una nueva reflexión sobre sus aspectos éticos y legales.

<sup>2</sup> J.M. SEGOVIA ARANA, *Aspectos éticos y sociales de la medicina predictiva*, en *Anales de la Real Academia de Ciencias Morales y Políticas*, 2, 2004, 235.

<sup>3</sup> *Ivi*, 236.

<sup>4</sup> *Ivi*, 238.



de individuos que no tienen tal predisposición o que incluso se encuentran protegidos por una especial resistencia genética. Por lo tanto, el objetivo de la medicina predictiva es identificar la susceptibilidad o la resistencia a determinadas enfermedades en el individuo sano<sup>5</sup>.

Desde que se publicó el genoma humano en febrero de 2001, un número creciente de estudios muestran asociaciones significativas entre variantes genéticas específicas y diversas enfermedades<sup>6</sup>. Los modelos de predicción de riesgo son estimaciones estadísticas sobre la probabilidad de que se produzca un determinado evento clínico en un tiempo determinado. Para ello, se basan en estudios que evalúan la asociación y cuantifican el efecto de la presencia de un determinado factor (denominado factor de riesgo cuando se demuestra esta asociación) sobre el desarrollo de una enfermedad<sup>7</sup>.

El Proyecto Genoma Humano ha supuesto, entre otras cosas, pasar de una medicina basada en la curación a una medicina que avanza ya hacia la prevención a través de la predicción. Una vez que se alcanzó su fin primigenio, véase, mapear la composición genética humana, se inició al estudio de la función concreta que tiene en el organismo cada uno de los genes. Surge así el concepto de medicina genómica en la que la información genómica se utiliza para determinar el riesgo y predisposición a la enfermedad y la selección y priorización de las opciones terapéuticas<sup>8</sup>.

Se habla, de este modo, de un cambio de paradigma que supone que la persona no puede ya definirse únicamente en función de la secuencia genómica heredada en el momento de la concepción. El abandono de la antigua concepción del determinismo genético, en favor de una concepción posgenómica y holística del cuerpo humano, que considera que los continuos cambios mencionados dependen en gran medida del exposoma individual, es decir, de los estilos de vida y del entorno en el que nos desarrollamos, crecemos y vivimos, ha llevado a la necesaria convergencia de enfoques sistemáticos para las enfermedades, que incluyen nuevas herramientas diagnósticas, investigaciones ómicas y nuevas herramientas matemáticas y computacionales<sup>9</sup>.

## 2. Predicción monogénica y predicción poligénica en el marco del desarrollo de los test genéticos

El estudio de la genómica ha permitido obtener información sobre la base genética de las enfermedades e identificar alteraciones en uno o varios genes como mecanismos subyacentes a numerosas patologías. En este sentido, la incorporación de la información sobre diferentes factores genéticos, como las variantes

<sup>5</sup> *Ivi*, 239.

<sup>6</sup> M. FERNÁNDEZ RODRÍGUEZ, *Informe sobre el uso de los test genéticos directos al consumidor*, en *Ars Pharmaceutica*, 60(1), 2019, 8.

<sup>7</sup> VVAA, *Predicción de riesgo de enfermedad en poblaciones en la era de la medicina personalizada de precisión*, Informes Anticipando, Fundación Instituto Roche, Madrid, 2022, 11.

<sup>8</sup> Vid. Cámara de los Lores, *Genomic Medicine, Science and Technology Committee*, I, 107-I, 2009, 11. Puede accederse a dicho informe a través de la página web de la Cámara de los Lores, en <http://www.parliament.uk/hlscience/>.

<sup>9</sup> Vid. <https://cnbbsv.palazzochigi.it/media/2080/parere-congiunto-medicina-di-precisione-joint-opinion-precision-medicine.pdf>.

genómicas asociadas al desarrollo de enfermedades, contribuye a mejorar la capacidad predictiva de los modelos de predicción de riesgo y, por lo tanto, a su aplicación en la práctica clínica<sup>10</sup>.

En todo caso, el avance ha sido enorme pero aún existe un gran número de pacientes afectados por una enfermedad, de probable naturaleza genética, que no tienen un diagnóstico certero, y ello, por varios factores que justificarían las limitaciones actuales<sup>11</sup>:

1. Alrededor del 85% de las 7-8.000 enfermedades raras conocidas hoy en día se refieren a afecciones que se presentan con una frecuencia inferior a un caso por millón de nacimientos.
2. Los cuadros clínicos de muchos de estos pacientes son relativamente atípicos y no muestran signos clínicos que puedan evocar una enfermedad específica.
3. Existe una variabilidad interindividual significativa entre las personas afectadas por la misma afección, por lo que incluso en presencia de una enfermedad conocida, esta puede pasar desapercibida debido a su presentación atípica.
4. En el 2-4% de los pacientes con enfermedades raras, el cuadro clínico resulta de la asociación de dos enfermedades, lo que puede dar lugar a cuadros clínicos diferentes a los esperados para cada una de ellas por separado.

En cuanto a las enfermedades y fenotipos complejos (que afectan con mayor frecuencia a la población adulta y a las personas mayores, a menudo con múltiples patologías en lugar de una sola), actualmente conocemos, con pocas excepciones, solo una pequeña parte de su heredabilidad. Por esta razón, las implicaciones clínicas de los numerosos estudios disponibles siguen siendo limitadas, también debido al escaso poder predictivo de las variaciones individuales. Otra limitación reside en la variabilidad, a menudo muy significativa, de la frecuencia interétnica de los polimorfismos genéticos, por lo que los resultados de las asociaciones entre variantes genéticas y enfermedades complejas, obtenidos en una población determinada, deben validarse en las diferentes poblaciones antes de su aplicación a la práctica clínica<sup>12</sup>.

Cientos de estudios realizados en los últimos años han analizado muestras masivas de la población afectada por enfermedades complejas y muestras de la población no afectada, con el fin de buscar diferencias entre ambas muestras en términos de frecuencia de variaciones genéticas, potencialmente indicativas de una asociación y, por lo tanto, predictivas de la susceptibilidad a la enfermedad. Considerados globalmente, estos estudios han producido resultados relativamente limitados transferibles a la práctica clínica, ya que las variaciones individuales tienen un bajo poder predictivo y, en promedio, se ha descifrado menos del 15% de la heredabilidad de los fenotipos y las enfermedades complejas<sup>13</sup>.

Por otro lado, el avance del estudio de la genómica supone que los estudios o test genéticos cobren importancia clínica como instrumento para poder determinar la presencia o no de una predisposición a desarrollar una enfermedad.

El análisis genético puede ser definido como el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, para la identificación del estado de afectado o de no afectado; de portador de un defecto genético determinado o de variantes genéticas que puedan

<sup>10</sup> VvAA, *Predicción de riesgo de enfermedad en poblaciones en la era de la medicina personalizada de precisión*, cit., 13.

<sup>11</sup> Vid, <https://cnbbsv.palazzochigi.it/media/2080/parere-congiunto-medicina-di-precisione-joint-opinion-precision-medicine.pdf>.

<sup>12</sup> *Ibidem*.

<sup>13</sup> *Ibidem*.



predisponer al desarrollo de una enfermedad específica<sup>14</sup>. Así, las enfermedades pueden ser “mendelianas” (aquellas que están determinadas por una alteración en genes de elevada penetrancia, es decir, alteraciones que confieren una elevada probabilidad de padecer la enfermedad), o complejas (cuyo desarrollo está condicionado por la presencia de múltiples variaciones genéticas y/o de otros factores no genéticos). La detección de enfermedades mendelianas se puede realizar en la práctica clínica habitual mediante pruebas de diagnóstico genético para la identificación de mutaciones causantes de patologías o que aumentan el riesgo de padecer una enfermedad<sup>15</sup>. Se trata, en este caso, de estudios monogénicos en los que la presencia de un gen determina, por la evidencia disponible, la susceptibilidad de desarrollar y padecer una enfermedad. En las complejas se trata de un estudio genético que va mucho más allá del simple análisis de variantes genéticas individuales o mutaciones asociadas a enfermedades monogénicas, ya que analiza diversos factores genéticos, así como variantes asociadas en mayor o menor medida a trastornos multifactoriales, incluyendo la susceptibilidad genética. Y, generalmente, la decisión de someterse a un test poligenico expresa el deseo de la persona de satisfacer la curiosidad sobre una posible predisposición a ciertas enfermedades, motivada o no por antecedentes familiares conocidos o por determinados hábitos de vida.

En el caso de las enfermedades poligénicas, es decir, aquellas que en las que la predicción no se basa en la detección y presencia de un único gen, sino de varios, la evidencia científica disponible ha sido muy escasa o, incluso, podemos decir que, hasta hace poco tiempo, nula. Tal falta de evidencia no ha impedido, sin embargo, que diferentes empresas vengán ofreciendo desde hace ya varios años test genéticos, habitualmente, poligénicos que pueden adquirirse al margen de una consulta médica o sin prescripción facultativa, directamente en internet. El test no se solicitaba en el marco de una relación médico-paciente y con una finalidad clínica, sino en una relación entre proveedor de servicios online y un consumidor que adquiriría online el producto.

Pese a existir dicho mercado que respondía a un modelo de servicios de salud online globalizado, la mayoría de los ordenamientos jurídicos, entre ellos, el español, habían establecido una regulación legal de los test genéticos que permitía los monogénicos y no tanto los poligénicos. Por ejemplo, el ordenamiento jurídico español, como explicaremos en detalle más adelante, establecía como requisitos indispensables de un test genético que éste se hiciera en el marco de una consulta médica, exigiendo tanto que el fin fuera médico, es decir, prescrito por un profesional y ofreciendo un asesoramiento genético. Con tales requisitos legales, cualquier oferta de test genéticos al margen de una consulta médica, como serían los citados test directos al consumidor, debía ser considerada como legalmente no permitida, al no cumplir necesariamente con el primer requisito mencionado, el de haber sido prescrito por un médico y difícilmente con el segundo, el del exigido asesoramiento jurídico.

---

<sup>14</sup> M. BAIGET BASTÚS, *Análisis genéticos*, en C. ROMEO CASABONA (Dir.), *Enciclopedia de Bioderecho y Bioética*, I, Comares, Granada, 2011, 29. Normativamente, el análisis genético ha sido definido en el ordenamiento español por la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, en su artículo 3, como el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

<sup>15</sup> VvAA, *Predicción de riesgo de enfermedad en poblaciones en la era de la medicina personalizada de precisión*, cit., 13.

Esta prohibición de facto de los test genéticos directos al consumidor, al no poder cumplir con tales exigencias legales se fundamentaba, principalmente, en la falta de evidencia científica y utilidad clínica de los test poligénicos que eran los que se ofrecían normalmente en el mercado. Si dichos test poligénicos ofrecidos directamente al consumidor y tuvieran evidencia científica e información suficiente, ¿cuál sería el criterio ético-legal para restringir su acceso directamente y sin mediación de un profesional?

Un ejemplo de dicha posición claramente restrictiva se recoge en el Informe que elaboró el International Bioethics Committee (IBC) de la UNESCO en 2015, bajo el título “Updating Its Reflection on the Human Genome and Human Rights”<sup>16</sup>, en el que se dedica un capítulo expresamente a los test genéticos directos al consumidor, señalándose que «la gran cantidad de factores asociados a los acontecimientos de la vida de un individuo hace que los objetivos anunciados por algunos proveedores de DTC [test genéticos directos al consumidor] en términos de predicción y prevención de enfermedades multifactoriales sean ilusorios» y, por ello, y partiendo de que «el hecho de que las pruebas DTC se ofrezcan en un mercado globalizado, no eximen a su práctica del cumplimiento de los principios y normas éticos y legales», se proponía que debía exigirse siempre que se ofrecieran con asesoramiento genético, lo que en la práctica no era habitual ni tampoco factible porque suponía encarecer la oferta y, por tanto, disminuir la demanda y comercialización efectiva del test.

Sin embargo, gracias al análisis masivo de datos genéticos y a los avances de la investigación genómica, parece que los estudios poligénicos van adquiriendo validez científica, pudiendo convertirse en un instrumento de predicción y prevención determinadas enfermedades con gran impacto social como son el alzheimer, cáncer, enfermedades cardiovasculares o diabetes ¿Cabe, pues, seguir manteniendo las objeciones a los test poligénicos y, por ende, los obstáculos legales a su pleno desarrollo en el mercado de la salud? ¿Cabe seguir esgrimiendo frente a ellos los mismos argumentos ético-legales? Estas cuestiones son las que vamos a tratar de contestar a través del presente trabajo.

### 3. Modalidades de test genéticos

Cuando se habla de test genéticos en el ámbito de la salud puede hablarse de diferentes modalidades en atención a los fines que persiguen. Estos test vienen, además, a coincidir con los tres ejes fundamentales en los que se estructura la biomedicina en dicho ámbito: el preventivo, el diagnóstico y el terapéutico. Así, a grandes rasgos puede distinguirse entre tres grandes categorías: los test genéticos de diagnóstico, los cuales se realizan para diagnosticar una enfermedad genética y se llevan a cabo en el marco de una consulta médica y en atención a signos y síntomas que presenta el paciente; los test relativos al tratamiento, a través de los que se pretende adaptar el tratamiento a determinadas características del paciente, apareciendo ambos en ocasiones, aunque no necesariamente, interrelacionados; y los predictivos que a su vez pueden subdividirse en predictivos de una enfermedad específica, muy similares, como veremos, a los primeros, y los predictivos en relación a una serie de enfermedades, no sólo una específica, que habitualmente son las patologías más comunes (cáncer, enfermedades neurológicas, diabetes, soriasis, enfermedades cardiovasculares, etc). Esta segunda modalidad de test predictivos suele desarrollarse en un marco distinto a los otros, ya que son solicitados por el sujeto directamente y sin

<sup>16</sup> Puede accederse al Informe a través de la página web de la UNESCO, en el siguiente enlace: <https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000233258>.



Essays

intervención de un profesional, y presentan dilemas ético-legales muy específicos y distintos de los que se plantean respecto de éstos.

En similares términos, el Consejo de Europa distingue entre análisis genéticos diagnósticos, en los que el propósito es diagnosticar una enfermedad en una persona que ya presenta los síntomas de la misma; test genéticos predictivos, los cuales se realizan en individuos que todavía no presentan síntomas de la enfermedad. Estos últimos están dirigidos a la detección de cambios genéticos que sugieren un riesgo de desarrollar la enfermedad más adelante. La probabilidad puede variar sustancialmente de un test a otro. En algunos casos raros, el análisis genético daría una indicación de alta probabilidad de desarrollar la enfermedad más adelante (véase, el específico caso de la enfermedad de Huntington). Sin embargo, como señala el Consejo de Europa, en la mayoría de los casos el test solo facilita una indicación de un riesgo de desarrollar la enfermedad, pero no es un test predictivo preciso dado que los factores ambientales también juegan un papel importante. Estos test predictivos son conocidos como test de susceptibilidad genética. Por último, estarían los análisis farmacogenéticos, que se realizan para conocer la sensibilidad de un individuo a una terapia específica. Por ejemplo, algunos individuos pueden necesitar una dosis mayor del medicamento, mientras que otros pueden tener reacciones adversas a ciertos medicamentos<sup>17</sup>. Esta triple división aparece ya consagrada normativamente en el ordenamiento jurídico español; específicamente, en la ya citada Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, cuyo artículo 46 distingue entre los análisis genéticos de identificación del estado de afectado o de no afectado; 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.

El análisis predictivo puede ser, bien monogénico (*single-gene disorder*) – mendeliano –, en los que se estudia la presencia de una mutación de un gen específico que determina necesariamente el padecimiento de una enfermedad (véase, el paradigmático caso de la enfermedad de Huntington u otras enfermedades de las denominadas comúnmente como enfermedades raras) o predispone notablemente a padecer una enfermedad (véase, el caso de los genes BRCA1 y BRCA2 y el cáncer de mama), o bien poligénico – complejo –, en el que se analizan diferentes genes que se considera que son los que podrían indicar un riesgo especial y superior a la media de padecer una enfermedad, habitualmente, las cuatro principales, como el alzheimer, cáncer, enfermedades cardiovasculares y diabetes.

En el primer caso, el de los test monogénicos, el análisis se realiza igualmente en el marco de una consulta médica y, habitualmente, en un paciente asintomático pero con un familiar afectado. La finalidad de éste suele ser la de poder predecir la aparición de la enfermedad a los efectos de adoptar medidas de diagnóstico o tratamiento precoz, todo ello, ante la aparición de un suceso que puede hacer sospechar que el paciente podrá desarrollar la enfermedad por razones de herencia genética.

El análisis multifactorial o poligénico no se realizaba habitualmente en el marco de una consulta médica, sino que era solicitado directamente por el sujeto para conocer su predisposición a padecer diferentes enfermedades comunes<sup>18</sup>, sin que necesariamente existiera un antecedente familiar ni signos o síntomas vinculados a una enfermedad. En el análisis poligénico se estudiaban diferentes genes que permitirían

<sup>17</sup> Consejo de Europa, *Análisis genéticos por motivos de salud*, 2012, 6. Puede accederse a dicho documento a través de la página web, [www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics).

<sup>18</sup> Institute of Medicine and National Research Council of the National Academies, *Direct-to-consumer genetic testing*, en *The National Academies Press*, Washington, DC, 2011, 19.

predecir enfermedades multifactoriales. Ello, sin embargo, ha cambiado con la aparición de las estimas o puntuaciones de riesgo poligénico a las que nos vamos a referir de inmediato en el siguiente apartado. Los test poligénicos parecen contar ya con mayor evidencia por lo que su aplicación ya no es, necesariamente, al margen de la consulta médica.

Las diferentes modalidades de estudios y test genéticos tienen también su reflejo en las normas jurídicas españolas. La Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modificaban 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, recogía la atención genética a los pacientes y familiares, estableciendo que

los análisis genéticos incluidos en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud deben cumplir los siguientes requisitos: 1.º Tener validez analítica y clínica sustentada en la evidencia científica; 2.º Ser de utilidad clínica: Constituir un elemento esencial para el diagnóstico, pronóstico, selección y seguimiento de tratamientos, así como para tomar decisiones reproductivas, siempre que el balance beneficio/riesgo sea favorable; 3.º Haber sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

Y

sólo se incluirán en la cartera común básica de servicios asistenciales ...: 1.º Análisis genéticos diagnósticos: Se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación: i) La persona presenta signos o síntomas sugestivos de una enfermedad o trastorno genético que puede ser diagnosticado mediante el análisis genético; ii) El diagnóstico genético de la enfermedad cumple al menos uno de los requisitos siguientes: – implica un claro beneficio en el manejo clínico (diagnóstico, tratamiento o seguimiento) del enfermo o de sus familiares; – evita la realización de otros procedimientos diagnósticos o terapéuticos inapropiados; – proporciona información clave para la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia; 2.º Análisis genéticos presintomáticos: Se realizan en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación: i) La persona pertenece a una familia o grupo poblacional de alto riesgo en los que se ha identificado la presencia de una enfermedad o trastorno genético, cuya alteración genética ha sido previamente caracterizada y puede ser identificada mediante un análisis genético; ii) Además, se cumple al menos uno de los requisitos siguientes: – El análisis genético permite un diagnóstico precoz y un tratamiento más temprano, lo que se traduce en la disminución de la morbimortalidad de la enfermedad, en la previsión de una mejor respuesta terapéutica o en evitar toxicidades por efectos secundarios; – El diagnóstico genético de la enfermedad permite la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.

Añade que

iii) 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.

Se incluyen también, como tercera modalidad,

3.º Análisis genéticos de portadores: Se realizan en personas con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, aunque en general tienen poca o ninguna consecuencia para la salud de esta persona, y sirven para determinar si la persona es portadora de una alteración genética hereditaria. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación: i) La persona, debido a sus antecedentes personales o familiares, presenta un riesgo elevado de ser portador de una determinada enfermedad o trastorno genético cuya alteración genética se conoce y que puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético; ii) El diagnóstico genético permite la toma de decisiones reproductivas de la persona o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia; iii) 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.

Y como cuarta y última modalidad:

4.º Análisis genéticos para diagnóstico prenatal: Se realizan en caso de fetos con alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud: anomalía cromosómica o molecular, cuando se cumplan los siguientes criterios de indicación: i) El feto tiene alto riesgo de padecer una enfermedad o trastorno genético graves, o sus progenitores pertenecen a una familia en la que se ha descrito la presencia de una enfermedad o trastorno genético graves; ii) La enfermedad o trastorno genético tiene una alteración genética conocida y que puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético; iii) El análisis genético debe contribuir al manejo clínico de la gestación o del recién nacido o a la toma de decisiones reproductivas.

Posteriormente, se aprobó la Orden SCB/480/2019, de 26 de abril, por la que se modifican los anexos I, III y VI 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, continuó este proceso de concreción estableciendo las características del programa de cribado poblacional de cáncer de cérvix. En esta Orden se incorpora el cribado poblacional de cáncer de cérvix para mujeres con edades comprendidas entre 25 y 65 años.

Y más recientemente se ha aprobado en España la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, por la que se crea el Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética, y por la que se modifican los anexos I, II, III, VI y VII 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. Esta nueva Orden incorpora al programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera a cuatro enfermedades más: el déficit de biotinidasa, la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, la homocistinuria y la hiperplasia suprarrenal congénita. Además, concreta el programa de cribado neonatal de hipoacusia y los programas de cribado prenatal de anomalías cromosómicas y de enfermedades infecciosas. Además, se crea, para garantizar un acceso más homogéneo y equitativo a la cartera común de servicios en el área de genética en el territorio nacional, el Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios de Genética dependiente de la Comisión de prestaciones, aseguramiento y

financiación y se regula su composición y funciones. El Comité tendrá por finalidad la coordinación entre las administraciones sanitarias implicadas de las actuaciones y el seguimiento de la cartera común de Servicios del Sistema Nacional de Salud en el área de genética.

En el ámbito del Derecho de la Unión Europea, el Reglamento UE 2017/746, de 5 de abril de 2017, sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* y por el que se derogan la Directiva 98/79/CE y la Decisión 2010/227/UE de la Comisión, establece en su Considerando 10 dispone que «todas las pruebas que proporcionan información sobre la predisposición a una dolencia o enfermedad, como las pruebas genéticas, o las que proporcionan información para predecir la respuesta o reacción al tratamiento, como las pruebas diagnósticas para selección terapéutica, se consideran productos sanitarios para diagnóstico *in vitro*».

Sin embargo, en lo que se refiere a los requisitos legales para su comercialización y, en concreto, a la exigencia de asesoramiento o consejo genético, el Reglamento no establece nada específico al respecto, al considerarse que se trata de una cuestión competencia de los Estados miembros. Así, su Considerando 9 dispone que «Resulta posible que disposiciones nacionales divergentes relativas al suministro de información y asesoramiento en relación con los ensayos genéticos solo tengan una incidencia en el buen funcionamiento del mercado interior en una medida limitada. Por lo tanto, procede establecer solo requisitos limitados a este respecto en el presente Reglamento, habida cuenta de la necesidad de garantizar un respeto permanente de los principios de proporcionalidad y subsidiariedad», añadiendo el artículo 4.2 que «En el contexto de las obligaciones a que se refiere el apartado 1, los Estados miembros garantizarán, en particular, un acceso adecuado al asesoramiento en el caso de la utilización de pruebas genéticas que aporten información sobre la predisposición genética a dolencias o enfermedades que se considere de manera general que no pueden tratarse con arreglo a los conocimientos actuales en ciencia y tecnología».

#### 4. Recientes avances en los test poligénicos: estimas o puntuaciones de riesgo poligénico

El principal problema que, desde un punto de vista de utilidad clínica, presentaba el test poligénico, como ya hemos anticipado al inicio del trabajo, era el de su falta de evidencia. Frente al test monogénico en el que la secuenciación y el Big Data permitían establecer que la presencia de determinado gen identificaba la predisposición a padecer una enfermedad, en el poligénico debían interrelacionarse varios genes como expresión de dicha predisposición.

Y si bien los rasgos o características de una persona, como la predisposición a padecer una enfermedad, pueden venir codificados en la información genética, sin embargo, esta información es extremadamente compleja de analizar y de interpretar. Y los resultados que se obtienen a partir del ADN tampoco deben considerarse definitivos ya que la expresión génica, es decir, si están «encendidos» o «apagados», depende de unos interruptores llamados marcadores epigenéticos<sup>19</sup>, con el impacto que en ello tienen las condiciones ambientales o los hábitos alimenticios del individuo, permitiendo que un gen se active o no.

Y era precisamente en ese contexto en el que se desarrollaron los test genéticos predictivos que se ofrecían directamente al consumidor (*direct-to-consumer tests*, en lengua inglesa, y de aquí en adelante

<sup>19</sup> M. FERNÁNDEZ RODRÍGUEZ, *Informe sobre el uso de los test genéticos directos al consumidor*, cit., 8.

usaremos el acrónimo más habitual en la literatura académica, DTC, para referirnos a ellos). Como señala el Consejo de Europa, la mayoría de las compañías venden análisis genéticos que se supone estiman el riesgo de desarrollar determinadas enfermedades genéticas complejas<sup>20</sup>. Los DTC son pruebas genéticas que informan sobre los posibles orígenes ancestrales de nuestra carga genética, las predisposiciones genéticas, incluidas ciertas enfermedades y las posibles respuestas del organismo a fármacos, sin que tenga que mediar ningún proveedor de servicios sanitarios. Los DTC, proporcionan acceso a la información genética de una persona sin que necesariamente intervenga un médico ni ningún otro personal de salud en el proceso<sup>21</sup>.

Van Hellemond y otros apuntan que, en materia de test genéticos, es importante distinguir entre test de diagnóstico pre-sintomático y test de susceptibilidad. Así, mientras los primeros pretenden determinar la presencia de una futura enfermedad monogénica, o lo que es lo mismo, una mutación que se vincula inevitablemente al desarrollo de una enfermedad en el futuro, el segundo pretende establecer cuál es el riesgo a partir de variantes genéticas múltiples. En este caso, el resultado positivo del test viene a significar tan sólo un mero riesgo estadístico, pero no un riesgo cierto de desarrollar una enfermedad, habitualmente común<sup>22</sup>. Se trata, por tanto, de test que pretenden establecer la predisposición del consumidor a enfermedades comunes, siendo éstas las que habitualmente preocupan a la mayoría de los individuos.

El panorama, sin embargo, como ya hemos anticipado antes, ha cambiado en estos últimos años en el ámbito de los estudios poligénicos, habiéndose avanzado hacia una mayor comprensión de las enfermedades y el riesgo de desarrollarlas mediante el estudio y conocimiento del genoma humano y el aumento de información fenotípica y genotípica disponible. Ello ha contribuido a descubrir la base poligénica de las enfermedades. Y, entre los nuevos avances, destacan los denominados Estimas o puntuaciones de riesgo poligénico o PRS, por sus siglas en inglés (*Polygenic Risk Scores*). Los PRS son una medida global del riesgo genético de desarrollar una enfermedad por parte de una persona respecto de la población general. Estos PRS se calculan al sumar de manera ponderada el efecto individual sobre el riesgo de cada una de las variantes genéticas asociadas a una patología concreta. Así, para cada combinación de variantes genéticas posibles que pueden encontrarse en las personas con una patología se obtiene un valor de riesgo<sup>23</sup>. Se trata, por tanto, de una técnica que combina la prueba de ADN con las técnicas de modelado matemático para determinar si las enfermedades tienen algún componente genético. Utiliza un enfoque de modelo fijo para sumar la contribución de un conjunto de alelos de riesgo a una enfermedad compleja<sup>24</sup>.

<sup>20</sup> Consejo de Europa, *Análisis genéticos por motivos de salud*, 2012, 8. Puede accederse a dicho documento a través de la página web, [www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics).

<sup>21</sup> M. FERNÁNDEZ RODRÍGUEZ, *Informe sobre el uso de los test genéticos directos al consumidor*, cit., 8.

<sup>22</sup> R. VAN HELLEMONDT, A. HENDRIKS; M. BREUNING, *Which lessons can we learn from the European Union legal framework of medicines for the regulation of direct-to-consumer genetic test*, *Revista en Derecho y Genoma Humano*, 36, 2012, 104.

<sup>23</sup> VvAA, *Predicción de riesgo de enfermedad en poblaciones en la era de la medicina personalizada de precisión*, cit., 14.

<sup>24</sup> N.M. MARNANI, *Machine Learning y Puntuación de Riesgo Poligénico para la Enfermedad de Alzheimer*, en *Avances en Informática y Automática*, 14.º workshop, Universidad de Salamanca, Salamanca, 2020, 111.

Sin embargo, es importante no olvidar que una puntuación de riesgo poligénico solo puede explicar el riesgo relativo, no absoluto, de una enfermedad, y ello, porque los datos utilizados para generar una puntuación de riesgo poligénico provienen de estudios genómicos a gran escala. Por tanto, más que predecir la presencia o ausencia de una enfermedad, tienen por objetivo clasificar la población en distintos niveles de riesgo. Estos estudios encuentran variantes genómicas al comparar grupos con una determinada enfermedad con un grupo sin la enfermedad. Una puntuación de riesgo indica cómo el riesgo de una persona se compara con otros de una constitución genética diferente. Sin embargo, las puntuaciones poligénicas no proporcionan un punto de referencia o un periodo de tiempo para la progresión de una enfermedad. Por ejemplo, consideremos a dos personas con puntuaciones altas de riesgo poligénico de tener una enfermedad coronaria. La primera persona tiene 22 años, mientras que la segunda tiene 98. Aunque tienen la misma puntuación de riesgo poligénico, tendrán diferentes riesgos de desarrollar la enfermedad a lo largo de sus vidas. Las puntuaciones de riesgo poligénico solo muestran correlaciones, no causalidades<sup>25</sup>.

Por ello, a pesar de su potencial y utilidad en la genética de enfermedades y la medicina personalizada, las PRS presentan diversas limitaciones que deben ser consideradas en su aplicación y análisis. Una de las principales limitaciones es la precisión limitada en la predicción individual. Aunque las PRS pueden proporcionar una estimación del riesgo genético de una persona para una enfermedad, esta estimación es relativa y no garantiza la ocurrencia de la enfermedad. El riesgo genético es solo uno de los diferentes factores que influyen en la aparición de enfermedades complejas, y no tiene en cuenta factores ambientales, de estilo de vida u otros factores de riesgo que también desempeñan un papel crucial. Por tanto, no se pueden utilizar en exclusividad para predecir la ocurrencia de la enfermedad. Las herramientas de análisis de datos disponibles en la actualidad y el tamaño de las cohortes disponibles no permiten aún establecer un análisis que considere en profundidad las posibles interacciones entre los múltiples factores genéticos y ambientales. Además, la precisión de las PRS puede variar según la población y la etnia. La mayoría de los estudios de asociación de genoma completo se han realizado en poblaciones de ascendencia europea, lo que puede limitar la aplicabilidad de las PRS en poblaciones más diversas. De hecho, varios estudios apuntan que las diferencias en la estructura genética de las diversas poblaciones pueden influir en la precisión de las PRS y requerir adaptaciones específicas para cada grupo poblacional<sup>26</sup>.

Otra limitación importante se relaciona con la interpretación clínica. La información proporcionada por las PRS puede ser difícil de interpretar tanto para médicos como para pacientes. La toma de decisiones clínicas basadas en PRS requiere una comprensión sólida de la genética y la epidemiología, lo que puede no estar disponible en todos los entornos clínicos.

Algunos trabajos plantean que aún quedan por resolver cuestiones relativas a la información, necesitándose, aún, más estudios que aborden la comunicación eficaz del riesgo de PRS. También, cuáles deben ser los protocolos de seguimiento médico cuando hay personas que presentan un PRS alto. Por ejemplo, si se determina que una persona se encuentra en el 1% superior de PRS para la diabetes tipo 2, ¿debería la empresa de genética alertar a su médico de cabecera, recomendarle una visita, recomendar

<sup>25</sup> Vid. <https://www.genome.gov/es/Health/Genomics-and-Medicine/Puntuaciones-de-Riesgo-Poligénico>.

<sup>26</sup> A. DEL REAL, Y J.A. RIANCHO, *Puntuaciones de riesgo poligénico (PRS): una herramienta en la predicción de enfermedades y la medicina personalizada*, en *Revista de Osteoporosis y Metabolismo Mineral*, 15(4), 2023, 157.



una mayor frecuencia de las pruebas de detección de HbA1c o proporcionar alguna otra orientación? Estas preguntas difíciles de resolver resaltan la importancia de que las empresas de genética colaboren con los sistemas de salud<sup>27</sup>.

Por ello, se considera que no son adecuados para realizar cribados poblacionales a gran escala, debido a su limitada capacidad para discriminar si una persona individual desarrollará o no una enfermedad. Sí hay algunos escenarios donde los valores de riesgo poligénico o la determinación de ciertas variantes podrían ser de utilidad. El primero es la detección de pacientes de enfermedades monogénicas con penetrancia variable (donde los valores de riesgo podrían contribuir a explicar por qué unos portadores de mutación patogénica desarrollan la enfermedad y otros no). Además, dentro de las aplicaciones de la genotipación el equipo destaca las pruebas farmacogenéticas, para guiar el tratamiento, la identificación de causas de enfermedad y el descubrimiento de dianas de intervención farmacéutica<sup>28</sup>.

## 5. Modalidades y características de los DTC

En la actualidad, existen varios tipos de pruebas genéticas directas al consumidor, algunas para evaluar aspectos relacionados con la salud, e incluso, otras pruebas genéticas directas al consumidor no relacionadas con la salud.

Todas ellas, sin embargo, tienen en común que suelen utilizar la saliva como muestra que es recogida con un kit que facilita la propia empresa que ofrece el estudio y que puede adquirirse normalmente online o en una farmacia. Los resultados de la prueba se obtienen a través del correo electrónico o de un acceso al portal de internet de la empresa<sup>29</sup>.

En el primer subgrupo de pruebas genéticas directas al consumidor relacionadas con la salud, se incluyen las pruebas diagnósticas, es decir, estudios moleculares para la detección de enfermedades usualmente solicitadas por pacientes, y pruebas predictivas que corresponden a análisis genéticos que estiman la probabilidad de riesgo a desarrollar patologías a futuro de un individuo usualmente sano o que predicen la probable eficacia o toxicidad con el uso de ciertos medicamentos.

En el subgrupo de pruebas genéticas directas al consumidor no relacionadas con la salud, se incluyen: estudios genéticos sobre ancestralidad, filiación de paternidad no vinculante en términos legales, búsqueda de parejas, e incluso, con motivaciones discutibles como determinar el talento intelectual, talentos deportivos, pruebas de infidelidad, pruebas sin consentimiento, entre otras.

En un análisis de 246 compañías se encontró que más de un centenar ofrecían pruebas relacionadas con la salud: pruebas diagnósticas para trastornos monogénicos, detección de portadores y, a pesar de que científicamente es todavía prematuro autentificar esta información, genes relacionados con la nutrición (nutrigenómica) o envejecimiento e incluso marcadores de características cutáneas, ofreciendo junto con los resultados, recomendaciones personalizadas sobre dietas, cosméticos y estilos de vida, incluyendo, a veces, la venta de los correspondientes productos. Pero el mayor desarrollo de las DTC-GT de la última

<sup>27</sup> J.W. O'SULLIVAN *et al*, *Polygenic risk scores for cardiovascular disease: a scientific statement from the American Heart Association*, en *Circulation*, 146, 2022, 105.

<sup>28</sup> A.D. HINGORANI *et al*, *Performance of polygenic risk scores in screening, prediction, and risk stratification: secondary analysis of data in the Polygenic Score Catalog*, en *BMJ Med*, 2(1)(17) 2023.

<sup>29</sup> T. PÀMPOLS ROS *et al*, *Pruebas genéticas de venta directa a los consumidores. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana*, en *Medicina Clínica*, 153(1), 2019, 35.

década se ha dirigido a las pruebas relacionadas con la respuesta a medicamentos (farmacogenética) y a las pruebas para el establecimiento de riesgo poligénico para enfermedades comunes como el asma, la diabetes o el ictus, la susceptibilidad a enfermedades como el cáncer de mama y ovario, la enfermedad de Alzheimer y perfiles de asociación genómica en general<sup>30</sup>.

Los DTC presentaban tres rasgos que los diferencian del resto de test genéticos:

La primera de estas características es el que los citados DTC son solicitados directamente por el sujeto, sin participación, intermediación ni tan siquiera asesoramiento previo por parte de un médico. Es el sujeto el que se dirige directamente al proveedor del servicio, normalmente a través de una página web en la que se ofrecen dichos servicios. Así, el consumidor, bien adquiere a través de una página web un kit para tomar la muestra (habitualmente de saliva), conservarla y enviarla a la empresa, o bien obtiene la misma en un establecimiento, normalmente, una farmacia. El cliente recibe los resultados del test bien por correo postal o por correo electrónico.

La relación entre el proveedor y el interesado en la realización del test genético es, pues, directa, sin participación ni intermediación de un médico. Cierto es que en ocasiones sí podrá darse la participación de un profesional sanitario, aunque ello ocurrirá normalmente a posteriori, es decir, una vez que se han recibido los resultados del test, bien a través de una consulta de consejo genético en la que se le explicarán tales resultados al sujeto, bien a través de una consulta ordinaria a la que acude al sujeto ante sus dificultades para interpretar los resultados o ante las inquietudes que le ha generado su personal interpretación de los mismos<sup>31</sup>.

Es también habitual que dichos test se soliciten al margen del padecimiento de una enfermedad por parte del sujeto. Éste viene a solicitarlos para satisfacer su mero deseo de conocer su predisposición a padecer una serie de enfermedades. Es extraño que dichos test se soliciten como segunda opinión, ya que en tales casos el sujeto estará ya previamente asesorado por un médico y es difícil que en el marco de una relación médico-paciente, aquél recomiende al sujeto realizar un DTC, dado el valor y utilidad clínica que presentan dichos test, como veremos más adelante.

Los DTC cubren un amplio espectro de enfermedades o, en similares términos, un estudio genético que va más allá de un mero factor monogénico, estudiándose varios factores genéticos (poligénico o multifactorial).

Kishore considera que el término DTC hace referencia al método de marketing y distribución de los test genéticos, siendo el test en sí el mismo, ya sea administrado directamente a través de la web o por prescripción médica, lo que haría poner en duda que la condición de test poligénico sea una de las cualidades que singularizan a los DTC, pudiendo venir referidos éstos tanto a los test monogénicos como poligénicos. Sin embargo, a continuación, el mismo autor viene a admitir que las empresas que ofrecen dichos servicios se limitan a comercializar test poligénicos<sup>32</sup> o, al menos, si acudimos a las webs en las que se ofrecen dichos servicios podemos comprobar que en su mayoría son poligénicos.

<sup>30</sup> *Ivi*, 35.

<sup>31</sup> Una de las principales empresas que comercializa los DTC en Estados Unidos de América, Navigenics, ha modificado recientemente su modelo de negocio, a diferencia de la otra gran empresa, 23andMe. Así, Navigenics sólo ofrece DTC bajo supervisión médica, contando con cinco especialistas en plantilla para poder discutir los resultados del test con el consumidor. Vid. J. MINOR, *Informed consent in predictive genetic testing*, Suiza, 2015, 326.

<sup>32</sup> D. KISHORE, *Test at your own risk: your genetic report card and the direct-to-consumer duty to secure informed consent*, en *Emory Law Journal*, 59, 2010, 1562.



Sí es verdad que, recientemente, en Estados Unidos se ha autorizado por la FDA un DTC para detectar el riesgo de cáncer hereditario mediante la detección de tres variantes distintas del gen BRCA comunes en las personas de ascendencia judía asquenazí. Sin embargo, se advierte que hay cientos de variantes del gen BRCA que podrían aumentar el riesgo de cáncer en alguien y su familia, de modo que un resultado negativo de BRCA en este tipo de prueba no útil para la mayoría de las personas, ya que alrededor del 80 % de las variantes de BRCA que causan cáncer no se detectan con estas pruebas<sup>33</sup>.

Las tres notas características que identifican a los DTC son, en resumen, las de ausencia de un asesoramiento médico previo, la ausencia de una enfermedad diagnosticada que pueda aconsejar, desde la perspectiva de su utilidad clínica, el test y, por último, su carácter, generalmente, multifactorial y no monogénico. Estas tres características que suelen mostrar los DTC es importante tenerlas en cuenta a la hora de abordar los conflictos ético-legales a los que pueden dar lugar tal práctica, ya que singularizan a los DTC frente a otras modalidades de test, sobre todo, aquellos en los que el test genético es prescrito por un médico. A este respecto, y desde la perspectiva de la vulnerabilidad, se ha apuntado que el sujeto entra en la relación como un consumidor, no como paciente, y puede acabar en la condición de este último. De este modo, la vulnerabilidad que puede afirmarse que caracteriza a la relación médico-paciente desde su propio inicio, surge de manera diferente en los DTC.

En relación con la falta de utilidad, Gil Membrado y Gámez Martínez afirman que, si su prescripción no está indicada en la mayoría de los casos por falta de utilidad, la prescripción médica y el asesoramiento genético por el profesional podría llevar a cuestionar su praxis y su actuación conforme a la *lex artis*, ya que el hecho de que la normativa no se pronuncie claramente sobre estos análisis no implica la sujeción del profesional a la *lex artis*, que aun no estando recogida de modo positivo en un texto legal, se deduce de las guías clínicas, protocolos y del estado de la ciencia en cada momento<sup>34</sup>.

Como señala Spector-Bagdady, citando a Edmund Pellegrino, si bien una de las características que definen al clínico es que la persona a la que atiende es dependiente, sufre ansiedad y, en muchas ocasiones es, por tanto, vulnerable, en el caso de los DTC tales elementos no suelen apreciarse en el que los solicita, aunque ello puede cambiar sustancialmente una vez recibido el resultado del test<sup>35</sup>. Se trataría de una vulnerabilidad a posteriori y no a priori como es habitual en la relación médico-paciente.

Por último, el desarrollo y expansión de los DTC como negocio ha sido extraordinario en estos últimos cinco lustros. Así, si en 2002 el número de compañías que comercializaban dichos test eran catorce, en 2015 existían ya más de cien que los ofrecen<sup>36</sup>.

Actualmente, destacan cinco empresas, FamilyTreeDNA, 23andMe, AncestryDNA, LivingDNA y MyHeritage, las cuales contaban hace pocos años con más de 38 millones de muestras de clientes en sus bases de datos. Sin embargo, muchos de los servicios que prestan vienen referidos a establecer conexiones generacionales más que a evaluar riesgos genéticos. Es decir, su actividad se circunscribe a la

<sup>33</sup> Vid. <https://www.fda.gov/medical-devices/in-vitro-diagnostics/direct-consumer-tests#list>.

<sup>34</sup> C. GIL MEMBRADO Y J. M. GÁMEZ MARTÍNEZ, *Genética a gusto del consumidor: una práctica que no encaja en nuestro Derecho*, en *Revista de Derecho y Genoma Humano. Genética, Biotecnología y Medicina Avanzada*, núm. 47, julio-diciembre 2017, 90.

<sup>35</sup> K. SPECTOR-BAGDADY, *Reconceptualizing consent for direct-to-consumer health services*, en *American Journal of Law & Medicine*, 41, 2015, 609.

<sup>36</sup> E. NIEMIEC, L. KALOKAIRINOY Y H. C. HOWARD, *Current ethical and legal issues in health-related direct-to consumer genetic testing*, en *Personalized Medicine*, 14(5), 2017, 3.

genealogía genética, como combinación de la investigación genealógica con registros de ADN con la finalidad de obtener el grado de parentesco entre individuos buscando coincidencias.

En España han aparecido también varias empresas que ofrecen servicios de DTC como TellmeGen, 24Genetics o Made of Genes.

TellmeGen permite comprar un kit a través de su web que se recibe en casa y tras darse de alta en el sistema, creando una cuenta de usuario, se recibe una etiqueta de envío para remitir la muestra. En un periodo de 4 a 6 semanas se reciben los resultados a los que puede accederse a través de la web de la empresa, accediendo a un informe en formato pdf<sup>37</sup>. La empresa ofrece dos modalidades de análisis genético, uno denominado *starter* sobre ancestralidad, rasgos y wellness y otro denominado *advanced* que incluye también salud. En relación con este último, la propia web de la empresa indica que «Con tellmeGen obtendrás la información necesaria para en conjunto con tu profesional sanitario de confianza impedir o prevenir el desarrollo de estas enfermedades en el futuro». La oferta, pues, no parece incluir dentro de sus servicios el asesoramiento o consejo genético ni antes ni después de recibido el resultado. En la misma web se manifiesta, en relación con el consejo genético, que «Toda persona que, a través o no de un análisis genético, tenga conocimiento de que en su familia existen varios casos de cáncer debería acudir a su médico de atención primaria para una primera valoración. Si su médico considera que hay datos que sugieren un trastorno hereditario, deberá remitirle a la unidad de consejo genético más cercana».

24Genetics ofrece un servicio similar: «Conoce los orígenes y procedencia de tus ancestros, o la predisposición que tienes a ciertas enfermedades. Además, con este test *All in One* de 24Genetics podrás conocer cómo configurar de forma correcta una dieta que sea más efectiva en tu organismo, o qué fármacos no tienen el efecto deseado para ti. También puedes conocer tu rendimiento deportivo según tu genética, las necesidades de cuidado que tiene tu piel, o qué dicen tus genes sobre tu talento y personalidad»<sup>38</sup>. Y añade que «La prevención y el diagnóstico precoz pueden multiplicar los ratios de éxito entre 5 y 10 veces en el tratamiento de muchas enfermedades. Con un test de ADN de salud, tu genética te dirá dónde debes centrarte. Analizando tu mapa genético, obtenemos información esencial para que puedas tomar las mejores decisiones respecto a tu salud y bienestar», aunque también advierte de que «El test genético de salud y enfermedades de 24Genetics no es válidos para uso clínico o diagnóstico. En caso de que a tu médico le parezca relevante alguna mutación encontrada en nuestros informes, podrá prescribirte una prueba genética diagnóstica específica con la que corroborar la posibilidad de sufrir determinada enfermedad» (sic!). Y curiosamente la bibliografía en la que se basan sus test, según recoge expresamente la web, tiene más de quince años de antigüedad<sup>39</sup>.

<sup>37</sup> Vid. <https://www.tellmegen.com/en-que-consiste-prueba-adn>.

<sup>38</sup> Vid. <https://24genetics.es/all-in-one/>.

<sup>39</sup> La bibliografía citada en la web es, literalmente, la siguiente: S. AHMED *et al.*, *Newly discovered breast cancer susceptibility loci on 3p24 and 17q23*, in *Nat Genet*; 41(5), 2009, 585-90; A. COX *et al.*; *A common coding variant in CASP8 disassociated with breast cancer risk*; in *Nat Genet*; 39(3), 2007, 352-8; C. DICKSON *et al.*; *Tyrosine kinase signalling in breast cancer: fibroblast growth factors and their receptors*, in *Breast Cancer Res*, 2(3), 2000, 191-6; D.F. EASTON *et al.*; *Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci*, in *Nature*, 447(7148), 2007, 1087-93; D.J. HUNTER *et al.*; *A genome-wide association study identifies alleles in FGFR2 associated with risk of sporadic postmenopausal breast cancer*, in *Nat Genet*, 39(7), 2007, 870-4; Y.K. CHANG *et al.*; *Association of BANK1 and TNFSF4 with systemic lupus erythematosus in Hong Kong Chinese*, in *Genes Immun.*, 10(5), 2009, 414-20.

Recientemente, la empresa 24Genetics ha añadido un sistema de IA a través del que se puede acceder a un avatar de asistente nutricional que combina lo mejor de la tecnología de IA con la ciencia de la genética. El servicio ofrece analizar los datos genéticos e información personal, para ofrecer recomendaciones dietéticas precisas y adaptadas a las necesidades únicas de los clientes<sup>40</sup>.

Por último, la empresa Made of Genes sí recoge expresamente en su web un servicio de asesoramiento al que denomina *health coach*, el cual explicará al cliente las partes más relevantes de su estudio y le ayudará a priorizar y conseguir sus objetivos<sup>41</sup>. En todo caso, la empresa, cuyos análisis se hacen mediante extracción de sangre, advierte que «no es un servicio de diagnóstico clínico. Nosotros no miramos enfermedades ni las diagnosticamos, sino que queremos mejorar tu estado de salud vital. Si crees que puedes sufrir alguna enfermedad, consulta con tu médico los mejores pasos a seguir. Si ya tienes alguna condición de salud que crees que puede ser relevante para tu estudio, lo podrás indicar en el cuestionario de salud y lo tendremos en cuenta de cara a nuestras recomendaciones y health coaching».

En todo caso, no solo es relevante el incremento de compañías que ahora los ofrecen, sino también la modalidad de test, sus fines, la tecnología empleada, el perfil de los destinatarios de dichos servicios y, sobre todo, la reducción de su coste<sup>42</sup>.

Los principales factores tecnológicos y sociales que han hecho emerger los DTC con propósitos sanitarios son, esencialmente, los siguientes<sup>43</sup>:

La genética es, en el área de las ciencias biomédicas, el campo que más rápidamente ha crecido.

Los avances en el descubrimiento de más de 1000 variaciones en la secuencia de ADN que pueden asociarse a enfermedades complejas.

La evolución de las técnicas de secuenciación masiva del ADN que han abaratado espectacularmente sus costos.

Las facilidades de Internet, las nuevas tendencias de la medicina “online” y la medicina 2.0, así como las ideas impulsadas por la promesa de una medicina genómica predictiva, preventiva, personalizada y participativa.

La propia sociedad moderna que, especialmente en las naciones más desarrolladas, se caracteriza por la promoción del consumismo de los individuos y la incentivación del crecimiento económico. La salud no escapa a esta tendencia y a menudo los servicios de salud se ven como un bien de consumo.

Por otro lado, es interesante mencionar que algunas de estas compañías han acabado con importantes dificultades económicas. Así, puede recordarse el reciente caso de 23andMe que se ha acogido al capítulo

<sup>40</sup> Vid. <https://24genetics.es/24g-asistente-nutricional-ai/>.

<sup>41</sup> <https://madeofgenes.com>.

<sup>42</sup> E. NIEMIEC, L. KALOKAIRINO, Y.H.C. HOWARD, *Current ethical and legal issues in health-related direct-to consumer genetic testing*, cit., 4.

<sup>43</sup> T. PÀMPOLS ROS et al, *Pruebas genéticas de venta directa a los consumidores. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana*, cit., 36. Sharkey et al mencionan que se trata de una confluencia de eventos, entre ellos un mayor acceso a información relacionada con la salud en Internet, la eliminación de las barreras de propiedad intelectual que rigen la secuenciación del ADN de la línea germinal, un mayor espíritu emprendedor y un “empoderamiento” del consumidor mínimamente regulados, y, lo más significativo, los avances tecnológicos en la secuenciación del ADN humano. Vid. C. M. SHARKEY, X. WU, M. F. WALSH Y K. OFFIT, *Regulatory and medical aspects of DTC genetic testing*, en *Public Law And Legal Theory Research Paper Series*, 22-31, 2022, NYU, 277.

11 de la Ley de quiebras de Estados Unidos (procedimiento voluntario de bancarrota) tras perder en 2024 el 80% de su valor bursátil<sup>44</sup>.

Por último, si bien es cierto que el panorama de los estudios poligénicos ha cambiado en estos últimos años, habiéndose alcanzado mayor precisión, como ya hemos señalado antes en relación con los PRS, no debe olvidarse que éstos presentan aún diversas limitaciones vinculadas a su utilidad clínica. El PRS sigue siendo el más adecuado para el análisis basado en la población, pero todavía está bastante lejos de poder hacer predicciones a nivel individual.

## 6. Los DTC como expresión del empoderamiento de los ciudadanos en el ámbito de la salud

Los DTC son una nueva realidad en el mercado, cuya demanda va en crecimiento continuo y que en el futuro puede representar un importante negocio para las empresas del sector. Una nueva realidad de los DTC que parece responder a un fenómeno muy relevante en las últimas décadas. Así, actualmente, puede apreciarse, a diferencia de lo que ocurría años atrás, un mayor nivel de información y conocimiento por parte de los ciudadanos acerca de la salud y más concretamente sobre las enfermedades. La mayor información no sólo va referida a la enfermedad en sí misma, sino también a los servicios y prestaciones que parecen adecuados para mantenerla o, en el caso de la enfermedad, recuperarla. La información se considera una de las piezas claves de un nuevo sistema sanitario y ya no sólo desde la perspectiva de la teoría de la voluntariedad del tratamiento, de manera que el paciente deba estar adecuadamente informado para decidir con verdadera autonomía (la información es, en este caso, el presupuesto de la autorización o rechazo del tratamiento) sobre la propuesta o propuestas de tratamiento que le ofrece el médico. La información se convierte ahora en la herramienta principal de la prevención y lucha contra las enfermedades. La información garantiza que el paciente no sólo actúe para prevenir o diagnosticar en una fase inicial la enfermedad, al conocer sus riesgos particulares o los primeros síntomas, sino también permite que el paciente colabore de una manera más adecuada durante el tratamiento.

Tal eclosión de la información responde tanto a causas generales, ya que el ciudadano reivindica en nuestro actual modelo social estar permanente y suficientemente informado como exigencia ineludible para operar en el mercado de consumo, como a causas sanitarias específicas, ya que el cambio que el derecho de información como presupuesto de la autonomía de la voluntad ha provocado en la relación médico-paciente ha trascendido a dicha relación y alcanza otros contextos más allá de la consulta médica. La información no queda circunscrita ya al deber que recae sobre el médico sino que va más allá e involucra a las instituciones públicas y privadas. El paciente no exige estar informado en relación a las consecuencias y riesgos de un específico acto médico, sino en relación a todo lo que atañe a su salud, sufra o no una enfermedad. No podemos ya hablar de una información en relación al enfermo, sino a una información en relación a la enfermedad, la sufra o no el ciudadano. Se ha empoderado al paciente frente al médico y dicho empoderamiento ha trascendido a dicho binomio, alcanzando al mercado de distribución de bienes y servicios de salud.

<sup>44</sup> Vid. <https://investors.23andme.com/news-releases/news-release-details/23andme-initiates-voluntary-chapter-11-process-maximize/>; y <https://elpais.com/tecnologia/2025-03-25/el-laboratorio-23andme-se-declara-en-quiebra-que-pasara-con-los-datos-geneticos-de-sus-15-millones-de-clientes.html>.



Y es que las empresas que comercializan los DTC transmiten la idea de que el conocimiento genómico no es temible, sino que es fascinante y afirman el principio de que los individuos tienen derecho a conocer su genoma. Se presentan como una nueva tendencia hacia una ciencia colaborativa que promueve el apoderamiento de los consumidores y un papel más activo de los individuos con mayor responsabilidad para proteger el control de su salud, democratizando el acceso del público a información científica privilegiada. Invitan a compartir los datos genómicos personales con el objetivo de reunir conjuntos de datos que aumenten la potencia de la información promoviendo nuevas aproximaciones a la investigación genómica, pero también el intercambio de experiencias entre los consumidores creando una red social como motor del mercado. Subyace en ello la idea de una nueva forma de representar los genes como “bigdata” digitales que pueden ser leídos, cargados y compartidos online por consumidores y compañías. Alimentan la “genetización”, es decir, la idea de que los genes determinan la salud y el proceso de la vida, frecuentemente asociada a nociones individuales de la salud y enfermedad, subestimando aspectos científicos como la epigenética y causas y soluciones medioambientales y sociales; la representación determinista de los genes en los portales de las compañías de DTC fomenta la noción neoliberal de salud como una responsabilidad individual<sup>45</sup>.

En la propia Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica (en adelante, Ley de autonomía del paciente), se distingue entre información asistencial e información epidemiológica, viniendo referida esta última, en los términos que se expresa su artículo 6, al derecho de los ciudadanos a conocer los problemas sanitarios de la colectividad cuando impliquen un riesgo para la salud pública o para su salud individual, y el derecho a que esta información se difunda en términos verdaderos, comprensibles y adecuados para la protección de la salud, de acuerdo con lo establecido por la Ley.

Fernández Rodríguez señala que los DTC pueden promover la concienciación pública de enfermedades de origen genético, ya que, al acercar este tipo de información a la población general, y no sólo a un paciente determinado, la sociedad toma más conciencia de las mismas. Por tanto, se promueve también un estilo de vida más saludable, la medicina personalizada y el auto-cuidado.

Y también que conocer la susceptibilidad a una determinada enfermedad puede ayudar a tomar decisiones sobre el estilo de vida, que tengan un impacto positivo o negativo en la salud, sin que medie ninguna figura sanitaria.

El fortalecimiento y la autonomía del consumidor es, pues, el foco en la comunicación normal en la publicidad de consumo de bienes<sup>46</sup>.

## 7. Los DTC y la medicina como bien de consumo

Junto a dicho fenómeno que ha cambiado sustancialmente la relación médico-paciente, la aparición de los DTC también conecta con lo que se ha denominado “comercialización de la Medicina”. Si la sociedad actual destacada, principalmente en los países más avanzados económicamente, por promover el consumo de los ciudadanos como presunto incentivo del crecimiento económico, los servicios de salud

<sup>45</sup> T. PÀMPOLS ROS et al, *Pruebas genéticas de venta directa a los consumidores. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana*, cit., 36.

<sup>46</sup> M. FERNÁNDEZ RODRÍGUEZ, *Informe sobre el uso de los test genéticos directos al consumidor*, cit., 9 y 10.

no han quedado al margen de ello, considerándose ya en muchas ocasiones meros bienes de consumo, es decir, algo que se compra con dinero y que debe cumplir las expectativas de satisfacción o bienestar del cliente. Dicho fenómeno obedece también a la reciente posición de poder que ahora posee en ciudadano sobre las diferentes decisiones que puede adoptar en relación con la salud.

Se trata, en definitiva, de lo que algún autor ha denominado, traduciendo literalmente la expresión anglosajona, *consumerización*, como expresión de una mayor aproximación consumista a la asistencia sanitaria, en la que determinadas empresas ya no se dirigen al facultativo sino directamente al consumidor final<sup>47</sup>. Bajo el modelo basado en el consumidor (*consumer-based model*) el paciente se ve empoderado para obtener un test genético a pesar de que su médico pudiera considerar que es fútil o un mero derroche<sup>48</sup>.

Ambos fenómenos que se aprecian recientemente se encuentran interconectados de manera que la mayor información permite al paciente operar en el mercado de servicios de la salud autónomamente y, a la inversa, un mercado de servicios que se ofrece como un bien de consumo más provoca que el paciente busque estar más informado para poder operar en el mismo. En una conjunción de ambos fenómenos surgen los DTC una vez que el avance de la Genética y del Genoma Humano ha permitido ofrecerlos en el mercado a un precio competitivo y accesible para muchas de las economías familiares, sobre todo, si atendemos a las expectativas y fines que pretenden satisfacerse a través de dichos test.

Como señala el International Bioethics Committee (IBC) de la UNESCO en su Informe de actualización de la reflexión sobre el genoma humano y los derechos humanos (*Report of the IBC on Updating Its Reflection on the Human Genome and Human Rights*) de 2015, al que ya antes hemos hecho referencia, los países más desarrollados pueden ser ya caracterizados por promover un modelo de salud basado en el consumo y en el incentivo del crecimiento económico, siendo los servicios de salud percibidos por los ciudadanos como un mero bien de consumo más (página 15)<sup>49</sup>.

## 8. Los DTC como ejemplo de la globalización de los servicios sanitarios

Los DTC son además un negocio que se desarrolla en un espacio que traspasa las fronteras de los Estados. Por ello, el tratamiento legal del problema en mera sede nacional es harto insuficiente. La prohibición de tal servicio o la exigencia de su prestación bajo determinadas condiciones o con el cumplimiento determinados requisitos en un determinado Estado no impide que el ciudadano, saltando las fronteras de su país, pueda acceder a los mismos a través de los servicios web y de mensajería y transporte de bienes. Como señala la Oficina Permanente de la Conferencia de la Haya de Derecho Internacional Privado en su Informe «The private international law issues surrounding the status of children, including issues arising from international surrogacy arrangements» y referido a un ámbito distinto al que nos ocupa como es el de la gestación subrogada pero que puede resultar de aplicación a nuestro debate: «en una era de globalización, donde se cruzan las fronteras con mayor frecuencia, las diferencias en las leyes nacionales

<sup>47</sup> S. ROMEO MALANDA, *Análisis genéticos directos al consumidor: su régimen jurídico en el ordenamiento jurídico español y propuestas de actuación*, en C. ROMEO CASABONA (Dir.), *Hacia una nueva medicina: consejo genético*, Comares, Granada, 2013, 156.

<sup>48</sup> D. KISHORE, *Test at your own risk: ...*, cit., 1563 y 1564.

<sup>49</sup> Puede accederse a dicho Informe a través del siguiente enlace: <https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000233258>.



de los Estados puede dar lugar a cuestiones complejas de derecho internacional privado sobre el establecimiento o reconocimiento de la filiación legal de los niños, cuestiones que afectan a sus derechos humanos»<sup>50</sup>.

Así pues, los DTC se muestran también como un ejemplo paradigmático de esta nueva realidad que es la sanidad globalizada en la que las normas nacionales se muestran hartamente insuficientes. De este modo, a la hora de resolver los dilemas ético-legales que puedan mostrar los DTC habrá de atender a este nuevo contexto, siendo plenamente conscientes de que una solución a nivel nacional puede perder inmediatamente toda su eficacia. En este nuevo escenario, los ciudadanos pueden acceder a dichos servicios más allá de las fronteras de su país e incumpliendo, sin consecuencia legal, los correspondientes requisitos o prohibiciones que hayan podido adoptarse a nivel nacional.

Recientemente se ha acuñado el término de *distance health* para hacer referencia a este nuevo marco de los servicios de salud<sup>51</sup> y que exige nuevas soluciones jurídicas distintas a las que tradicionalmente se han adoptado en un campo que se ha visto sustancialmente modificado.

## 9. Validez y utilidad clínica de los test poligénicos

Una de las notas que caracteriza a los DTC, como ya hemos anticipado antes, es que suelen ser multifactoriales, a diferencia de lo que ocurre con los test genéticos que se prescriben en el marco de una relación médico-paciente, los cuales suelen venir referidos al estudio de un gen concreto.

Al tratarse de test poligénicos la primera objeción que pudieran plantear son las de su validez y utilidad clínica. Sobre ambas hay dudas más que razonables<sup>52</sup>. La ciencia muestra que no detectan eficazmente la anomalía presuntamente asociada. Más aún, hay casos paradigmáticos en los que una persona ha enviado muestras a diferentes laboratorios, y no precisamente a los menos conocidos en los Estados Unidos de América, obteniendo resultados contradictorios<sup>53</sup>.

Además, los test multigénicos no establecen un diagnóstico, sino una mera predicción sobre el riesgo presuntamente cuantitativo de desarrollar una determinada enfermedad en el futuro, sin atender a otros factores que también pueden incidir notablemente en el desarrollo de la misma<sup>54</sup>. Además, no debemos olvidar que dicho riesgo de padecer la enfermedad se ha establecido en relación a un grupo de población, no siendo tan fácil de trasladar al ámbito individual. Lo que puede ser válido estadísticamente para una población de referencia no tiene por qué serlo individualmente<sup>55</sup>.

Incluso, aún admitiendo en mera hipótesis que dichos test fueran válidos o tuvieran al menos cierta sensibilidad analítica que permite sostener que el resultado del test será positivo cuando la variante

<sup>50</sup> Puede accederse a dicho Informe a través del siguiente enlace: <https://assets.hcch.net/docs/f92c95b5-4364-4461-bb04-2382e3c0d50d.pdf>.

<sup>51</sup> R. VAN HELLEMONDT, A. HENDRIKS Y M. BREUNING, *Which lessons can we learn from the European Union legal framework of medicines ...*, cit., 101.

<sup>52</sup> L. PRAY, *DCT Genetic testing: 23andme, DNA Direct and Genelex*, en *Nature Education*, 1(1), 2008, 22.

<sup>53</sup> Véase, entre otros, el caso de Kira Peikoff que envió sus muestras a tres laboratorios obteniendo diferentes resultados. Vid. *New York Times* en su edición del 30 de diciembre de 2013.

<sup>54</sup> Vid. Comité Ético de Alemania (*Deutscher Ethikrat*), *Informe sobre el futuro del diagnóstico genético: de la investigación a la aplicación clínica*, 30 de abril de 2013, 49. Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Comité, en <http://www.ethikrat.org/files/opinion-the-future-of-genetic-diagnosis.pdf>.

<sup>55</sup> *Ivi*, 52.

genética esté presente en la muestra analizada, no por ello salvarían la objeción, relevante desde la perspectiva de la autonomía de la voluntad como veremos más adelante, de la utilidad clínica. Dichos test podrían ser válidos científicamente ya que lo que establecen de manera predictiva es veraz, pero el problema sustancial reside también en su utilidad. Pudiendo ser dichos test válidos en cuanto a sus resultados, es importante preguntarse también si son útiles desde la perspectiva de la prevención de las enfermedades ¿Tiene la información que trasladan al usuario verdadera (o, incluso, alguna) utilidad clínica?

Debe tenerse en cuenta que la práctica totalidad de los síndromes de predisposición genética en relación a diferentes enfermedades como el cáncer y que se conocen hasta la fecha, son procesos monogénicos – causados por la alteración de un único gen-, y por consiguiente se heredan siguiendo patrones mendelianos. Podría afirmarse, pues, que si bien la genómica ha avanzado notablemente en los últimos años, la evidencia científica acerca de la mayoría de variantes genéticas y del consiguiente riesgo de desarrollar una enfermedad es insuficiente en el momento actual. Puede llevar años e incluso décadas hasta que los hábitos de vida y las intervenciones médicas puedan ser responsable y eficazmente adaptadas a los perfiles genómicos individuales. Además, el exceso de riesgo de enfermedad asociada con muchas variantes genéticas incluido en los perfiles genómicos que son analizados por las empresas que ofrecen dichos servicios no han sido objeto de una investigación seria e independiente y resultan mínimos o poco significativos y como tal evidencia científica para la mayoría asociaciones entre variantes genéticas y el riesgo de enfermedad es insuficiente para soportar aplicaciones útiles<sup>56</sup>.

La Sociedad Europea de Genética Humana en su Declaración sobre tales test (Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes) de 2010, establecía como primer requisito que han de cumplir el de la utilidad clínica («clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons»)<sup>57</sup>, considerando que la mayoría de los que se venían ofreciendo en el mercado no lo eran («For many recently developed tests, evidence for clinical utility is not available»)<sup>58</sup>.

El International Bioethics Committee (IBC) de la UNESCO en el Informe de 2015 ya citado antes señala, literalmente, que «The large number of factors associated with events in an individual's life makes the targets announced by some DTC vendors in terms of the prediction and prevention of multifactorial diseases illusory» (página 15). Y la FDA de Estados Unidos de América en abril de 2017 completó una revisión de un nuevo test ofrecido por la conocida compañía en el sector, 23andMe, autorizando su comercialización, pero estableciendo que los resultados obtenidos de dicho test no podrían ser usados para el diagnóstico o para la toma de decisiones terapéuticas<sup>59</sup>.

Por tanto, dichos test carecen de validez y utilidad clínica al no estudiar un único gen de predisposición, sino varios presuntos condicionantes. Y además, suelen referirse a determinadas susceptibilidades o

<sup>56</sup> A. C. JANSSENS, M. GWINN Y L. A. BRADLEY et al., *A critical appraisal of the scientific basis of commercial genomic profiles used to assess health risks and personalise health interventions*, en *American Journal of Human Genetics*, núm. 82, año 2008, 593, 9.

<sup>57</sup> Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics* (2010), 1.

<sup>58</sup> *Ivi*, 2.

<sup>59</sup> E. NIEMIEC, L. KALOKAIRINOY Y H.C. HOWARD, *Current ethical and legal issues in health-related direct-to consumer genetic testing*, cit., 7.



Essays

predicciones normalmente irrelevantes al no haber sido suficientemente acreditadas por varios motivos. En primer lugar, porque la determinación de la validez de muchos de estos análisis se ha llevado a cabo en grupos de población muy específicos, no pudiendo extrapolarse a otros grupos poblacionales (recuérdese que al comercializarse por internet pueden contar con compradores pertenecientes a diferentes grupos étnicos). En segundo lugar, también se olvida que la predisposición que dichos test pueden establecer depende también, para el desarrollo efectivo de la enfermedad, de elementos muy variados como son los medioambientales<sup>60</sup>, los hábitos de vida o la alimentación<sup>61</sup>. El desarrollo efectivo de la enfermedad depende a la postre de una interacción entre complejos factores genéticos y muchos otros elementos ajenos a la genética<sup>62</sup>.

El Consejo de Europa advierte de que muchos de los test genéticos que se venden de manera directa al consumidor no son considerados válidos por el sistema de salud. Esto significa que la calidad y utilidad de los mismos no ha sido probada. La mayoría de los resultados no son capaces de predecir si va a desarrollarse cierta enfermedad y como sería de severa. Como ya ha sido remarcado anteriormente, para la gran mayoría de las enfermedades los genes solo influyen parcialmente en el riesgo de padecer la enfermedad. Otros factores como la historia médica, el estilo de vida y el medioambiente también juegan un papel importante<sup>63</sup>.

Cierto es que el panorama pudiera cambiar en los próximos años por el avance de los estudios poligénicos. Sin embargo, actualmente las evidencias y utilidad clínica son aún pobres, pese a que se haya producido un incremento de la evidencia, pero no suficiente.

## 10. Regulación de los DTC en el Derecho español

La regulación de los test genéticos en general se recoge dentro de nuestro ordenamiento jurídico en la Ley de Investigación biomédica; concretamente, en su artículo 9 que bajo el título de límites de los análisis genéticos dispone, por lo que aquí interesa, que

«3. Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias inter-individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades».

<sup>60</sup> J. ADAMS, *Obesity, epigenetics, and gene regulation*, en *Nature Education*, 1(1)(128). Vid, también, F. DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, *La necesaria integración de las políticas de protección del medio ambiente y de la salud pública ¿un logro conseguido con la Ley general de salud pública?*, en *Revista Derecho y Salud*, 22, Extraordinario XXI Congreso 2012, 94 a 107.

<sup>61</sup> F. DE MONTALVO JÄÄSKELÄINEN, *Epidemia de la obesidad y sostenibilidad del sistema sanitario: las respuestas del derecho*, en *Derecho y Salud*, 24(2), 2014, 29 a 49.

<sup>62</sup> Nuffield Council on Bioethics, *Medical profiling and online medicine: the ethics of 'personalised healthcare' in a consumer age*, octubre 2010, 144.

<sup>63</sup> Consejo de Europa, *Análisis genéticos por motivos de salud*, 2012, 9. Puede accederse a dicho documento a través de la página web, [www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics).

Puede verse como el propio legislador, consciente de la importancia que tales análisis presentan para el futuro de la lucha contra la enfermedad, tampoco olvida que tras los mismos pueden encerrarse también peligros y, por ello, su primera mención a los análisis genéticos, más allá de la definición contenida al inicio de la mencionada Ley, en su artículo 3, viene referida a los límites en la práctica de los mismos. En concreto se recogen tres límites o requisitos:

1. El fin ha de ser médico (o de investigación, aunque éste no es el caso que nos ocupa).
2. Debe garantizarse el asesoramiento genético.
3. Y debe estar indicada su prescripción.

En relación al primero de los requisitos, debe interpretarse como la exigencia de que el análisis genético sea prescrito por un facultativo y con el objetivo de diagnosticar o establecer la predicción a padecer una enfermedad, lo que exige que el análisis sea válido y útil clínicamente.

El segundo de los requisitos aparece desarrollado en el artículo 3 e) que establece que el consejo genético es el «procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis». Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos. El siguiente artículo 55.2 añade que «El profesional que realice o coordine el consejo genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados, relativos tanto a la trascendencia del diagnóstico genético resultante, como a las posibles alternativas por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquél».

Así pues, no se trata de un mero proceso de información sobre el resultado que se ha obtenido del análisis genético sino también de asesoramiento sobre las alternativas y explicación de las verdaderas consecuencias para la salud.

En relación al tercero, el artículo 46 de la misma Ley dispone que estará indicado el análisis genético cuando pretenda identificarse el estado de afectado o no afectado (análisis genético de diagnóstico), la condición de portador o no de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica (análisis genético de predicción monogénico) o condicionar la respuesta a un tratamiento concreto (análisis genético de tratamiento).

La Ley no recoge mención explícita alguna a los DTC de manera, sino que la citada regulación se refiere de una manera general a todos los test genéticos en el campo de la salud. Por ello, es importante plantearse cuál es el significado de este silencio del legislador. Atendidos los requisitos a los que se sujetan los test genéticos, puede perfectamente afirmarse que los DTC no podrían comercializarse en España salvo que su solicitud se efectúe bajo el asesoramiento de un médico y que tras su práctica el sujeto reciba consejo genético. Incluso, podría llegar a plantearse que en el hipotético caso de que la empresa proveedora del servicio garantizara el asesoramiento genético tampoco cabría legalmente dicho servicio ya que difícilmente superará los requisitos del fin e indicación médica, dado que, como hemos visto anteriormente, poco pueden aportar a la salud del solicitante una prueba cuya validez y, sobre todo, utilidad es prácticamente nula o, al menos, poco apreciables.



Algunos autores que también han abordado los dilemas ético-legales de los DTC, se han pronunciado en idénticos términos. Así, tanto Romero Malanda<sup>64</sup> como Abellán<sup>65</sup> consideran, viniendo nosotros a compartir el mismo criterio, que en nuestro ordenamiento jurídico no parece posible la realización de análisis genéticos por pura curiosidad acerca de los resultados, sino que se exige una indicación médica, debiendo, por tanto, realizarse éstos en el marco de una asistencia sanitaria. De este modo, el problema no estaría tanto en la falta de garantía del consejo genético, sino en el requisito del fin médico.

Como vamos a ver a continuación dicha conclusión que resulta de nuestra regulación de los análisis genéticos se recoge igualmente en las legislaciones de nuestro entorno.

## 11. Regulación de los DTC en el Derecho comparado

La mayoría de los Estados de la Unión Europea que han incorporado a su ordenamiento jurídico una regulación de los DTC o en los que sus Comités de Bioética u órganos similares se han pronunciado sobre dicha figura han optado por someter los análisis genéticos a la exigencia de prescripción médica y de consejo genético, de manera que aquellos serían contrarios al ordenamiento jurídico en la medida que no cumplen ambos o algunos de estos dos requisitos. Así, entre los modelos de Derecho comparado destaca Alemania que en abril de 2009 aprobó la Ley de Diagnóstico Genético que viene a establecer que los test genéticos predictivos sólo pueden prescribirse en el marco de una consulta médica, debiendo garantizarse el consejo genético por un profesional con cualificación y formación acreditada para suministrarlo<sup>66</sup>. Dicho criterio ha sido igualmente sustentado por el Comité de Bioética de Alemania (*Deutscher Ethikrat*), en su Informe de 30 de abril de 2013, sobre el futuro del diagnóstico genético: de la investigación a la práctica clínica<sup>67</sup>. El Comité considera, como ya hiciera la Ley de 2009, que los test genéticos relacionados con la salud solamente pueden ser prescritos por un médico especialista, debiendo garantizarse información específica y consejo genético. Sin embargo, del citado Informe también interesa destacar sus consideraciones sobre las dificultades de abordar normativamente los evidentes problemas ético-legales que plantean dichos test que se realizan al margen de la consulta médica al ofrecerse a través de la red. Por ello, el Comité recomienda a los poderes públicos adoptar medidas para promover la educación y protección de los consumidores, debiendo además avanzarse hacia una regulación conjunta en la Unión Europea<sup>68</sup>.

En Francia, los test genéticos únicamente pueden realizarse en el marco de una consulta médica, conforme se deduce del Código de Salud Pública. Más recientemente, la Ley de Bioética aprobada el 7 de julio de 2011, Ley 2011-814, de 7 de julio, y modificada en 2021, establece en su artículo 16 que el examen de las características genéticas de una persona sólo podrá realizarse con fines de investigación médica o científica, garantizándose el asesoramiento genético. El mismo precepto dispone que se prohíbe cualquier actividad de carácter publicitario relacionada con el examen de las características genéticas.

<sup>64</sup> S. ROMEO MALANDA, *Análisis genéticos directos al consumidor: ...*, cit., 169.

<sup>65</sup> F. ABELLÁN, *Los análisis genéticos dentro de la ley de investigación biomédica*, en *Revista de la Escuela de Medicina Legal*, junio 2009, 29.

<sup>66</sup> P. BORRY, R. E. VAN HELLEMONT, D. SPRUMONT, *et al*, *Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries*, en *European Journal of Human Genetics*, 20, 2012, 717.

<sup>67</sup> Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Comité alemán, en [www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org).

<sup>68</sup> Vid. página 164 del citado Informe.

En Portugal, la Ley 12/2005, de 26 de enero, de información genética personal e información de salud, regula los test genéticos (vid. artículo 4). Sin embargo, no hace ninguna referencia a los DTC. La doctrina ha considerado que, pese a dicho silencio, y dado que Portugal ha ratificado el Convenio de Oviedo, los DTC no estarían permitidos si no sean con un propósito médico y no queda garantizado el consejo genético en los términos que exige el Convenio<sup>69</sup>. Tal criterio se ha visto respaldado por el propio Comité de Bioética de Portugal (Consejo Nacional de Ética para las Ciencias de la Vida -*Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida*-) en un Informe de julio de 2008 (Informe sobre la comercialización directa de los test genéticos al público)<sup>70</sup>. En dicho Informe, el Comité portugués establece tres criterios de interés:

En primer lugar, los test genéticos relacionados con la salud no pueden ser ofrecidos sin indicación médica y supervisión personalizada, atendiendo a los principios de beneficencia y no maleficencia.

En segundo lugar, el consejo genético debe ser siempre prestado, tanto previa como posteriormente a la realización de la prueba genética.

Por último, el Comité concluye que tales test no pueden ser comercializados directamente al público en atención a principios éticos fundamentales.

En Italia no hemos encontrado una regulación de los test genéticos directos al consumidor. Existe un Acuerdo sobre organización de la genética médica del sistema de salud entre el Estado y las Regiones de 15 de julio de 2004, “Linee guida per le attività di genetica medica”<sup>71</sup>, que se actualizó mediante nuevo Acuerdo de 26 de noviembre de 2009, “Attuazione delle linee guida per le attività di genetica medica”<sup>72</sup>. Este Acuerdo tiene un contenido referido más a los criterios de certificación y acreditación de los centros y laboratorios de genética médica y su integración en las redes asistenciales. Su propósito es, pues, establecer unos criterios uniformes a nivel nacional y regional con el fin de garantizar a la ciudadanía niveles de asistencia, calidad e indicaciones adecuadas para la realización de estas prestaciones genéticas. También, el 13 de marzo de 2013 se produce un nuevo Acuerdo entre el Estado y las Regiones sobre genómica, “Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica”<sup>73</sup> y un “Piano per l’innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche” de 26 de octubre de 2017<sup>74</sup>, plan nacional sobre medicina basada en “-ómicas”, que remite explícitamente a las líneas sobre genomics de 2013.

En el Acuerdo de 2004 se hace referencia expresa al asesoramiento genético, señalando que por tal debe entenderse el complejo proceso de comunicación de los resultados de las pruebas genéticas, requiriendo habitualmente la participación de diferentes especialidades médicas y sanitarias y teniendo por finalidad ayudar al paciente y a su familia a comprender la información médica, incluido el diagnóstico, la evolución probable de la enfermedad y las intervenciones preventivas, terapéuticas y asistenciales disponibles, incluyendo el componente genético de la enfermedad y el riesgo de transmitirla y las opciones procreativas, promoviendo una mejor adaptación posible a la enfermedad. Añade el Acuerdo que el asesoramiento genético es particularmente complejo y, a menudo, requiere apoyo psicológico durante el proceso previo y posterior a la eventual realización de la prueba.

<sup>69</sup> P. BORRY, R. E. VAN HELLEMONT, D. SPRUMONT et al, *Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries*, cit., 718.

<sup>70</sup> Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Consejo Nacional, en <http://www.cneqv.pt>.

<sup>71</sup> Vid. [https://cdn.onb.it/2013/10/accordo\\_bolzano.pdf](https://cdn.onb.it/2013/10/accordo_bolzano.pdf).

<sup>72</sup> Vid. [https://www.ceqtestgenetici.it/documenti/pagine/accordo\\_linee\\_guida\\_in\\_genetica\\_2009](https://www.ceqtestgenetici.it/documenti/pagine/accordo_linee_guida_in_genetica_2009).

<sup>73</sup> Vid. [bit.ly/4t90wfj](http://bit.ly/4t90wfj).

<sup>74</sup> Vid. [bit.ly/4cYu49G](http://bit.ly/4cYu49G).



Essays

Por los términos en los que se expresa el citado Acuerdo debe entenderse que en Italia las pruebas genéticas deben ser prescritas por un médico e ir precedidas de un asesoramiento.

En el Decreto Legislativo n. 332, de 8 septiembre de 2000, de implementación de la Directiva 98/79/CE, relativa a los dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*<sup>75</sup>, tampoco se establece regulación alguna sobre tales test más allá de lo que serían el mercado CE, su seguridad y calidad. Eso sí, el artículo 1 relativo a las definiciones recoge a los dispositivos de autodiagnóstico: «cualquier dispositivo diseñado por el fabricante para uso doméstico por personas no familiarizadas con las pruebas diagnósticas», señalando el artículo 5.3 relativo a la puesta en circulación de los dispositivos que

los productos que no cumplan lo dispuesto en el presente Decreto podrán exhibirse, en particular en ferias, exposiciones, demostraciones o reuniones científicas o técnicas, siempre que no se utilicen en muestras tomadas por los participantes y que se indique claramente de forma visible que no podrán comercializarse ni ponerse en servicio hasta que el fabricante o su representante autorizado los haya puesto en conformidad con las disposiciones del presente Decreto.

Para concluir con Italia, el Comité Nacional de Bioética de Italia (Comitato Nazionale per la Bioetica) y el Comité Nacional para la Bioseguridad, la Biomedicina y las Ciencias de la Vida (Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita) emitieron el 15 de julio de 2010 un informe conjunto bajo el título “Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata”<sup>76</sup>. En su segunda recomendación se señala que «al mismo tiempo, que es necesario establecer normas precisas para el acceso a pruebas genéticas de relevancia clínica específica, mediante la regulación de los prescriptores, y recomendando que se preparen intervenciones para combatir la publicidad engañosa y la oferta a los pacientes de pruebas clínicamente inútiles o inapropiadas o no validadas, cuyo abuso repercute directamente en los aspectos éticos y económicos del sistema sanitario, tanto en el sector público como en el privado».

Como podemos comprobar, la regulación de la mayoría de Estados de la Unión Europea que han abordado los dilemas que plantean los DTC han adoptado soluciones prácticamente idénticas a las que incorpora nuestra Ley de Investigación biomédica, exigiendo tanto que el análisis genético sea prescrito por un médico como que quede garantizado el consejo genético. Lo mismo han venido a señalar diferentes instituciones que han afrontado los problemas ético-legales que plantean estos test.

En el Reino Unido, la Cámara de los Lores en su Informe sobre Medicina genómica 2009 propuso la elaboración de un código de conducta por parte de las propias empresas que ofrecen los servicios de test genético, lo que se corresponde con lo que habitualmente se viene realizando en el Derecho británico en relación a la regulación de los diferentes sectores económicos y de negocio, respecto de los que se ha optado por la autorregulación frente a la regulación estatal. Se trata de una tendencia normativa muy asentada en el Derecho británico, en la que se ha optado por rechazar la regulación estatutaria, apoyándose en cambio en la autorregulación de la industria. En todo caso, la Cámara de los Lores se muestra en su Informe preocupada por los nuevos dilemas que plantean dichos DTC y el impacto que

<sup>75</sup> Vid. <https://leg13.camera.it/parlam/leggi/deleghe/00332dl.htm?utm>.

<sup>76</sup> Puede accederse a dicho Informe conjunto a través del siguiente enlace: <https://cnbbsv.palazzochigi.it/media/2080/parere-congiunto-medicina-di-precisione-joint-opinion-precision-medicine.pdf>.

puede tener en las personas. Y en 2020 se publicó la Estrategia Nacional sobre medicina genómica en la que no se hace ninguna referencia a los DTC<sup>77</sup>.

Finalmente, la Comisión de Ciencia y Tecnología del Parlamento británico publicó en 2021 un informe bajo el título de “Direct-to-consumer genomic testing”, en el que se recomienda que por el Gobierno se regule que las pruebas genómicas que se ofrecen directamente a los consumidores deben incluir supervisión médica o asesoramiento genético para, al menos, algunas modalidades, para lo que debería tenerse en cuenta la gravedad de las enfermedades que se analizan o incluyen en el test. También, se propone por la Comisión que por el Gobierno se haga un mayor control de la información y publicidad que ofrecen al público las empresas en relación con los DTC<sup>78</sup>.

## 12. Límites a la autonomía de voluntad y DTC

El debate acerca de los DTC se centra en torno a tres propuestas sobre cuál ha de ser el tratamiento que han de recibir por parte del Derecho: la de su prohibición, la de su sujeción a determinados requisitos o límites y, por último, la de su aceptación como una expresión más de la libertad de los usuarios en el mercado de la salud, siendo cualquier prohibición o, incluso, límite una mera expresión de un paternalismo ya superado hace años.

Sin embargo, más allá del principio de autonomía que es el que esgrime para ofrecer una solución liberalizadora, en el debate acerca de los DTC habrán también necesariamente de entrar en juego otros principios, tales como los de no maleficencia y de justicia, debiendo ser, en todo caso, la decisión que se ofrezca proporcional a los valores e intereses en juego. A este respecto, como expondremos a continuación, nuestra postura no promueve una prohibición absoluta de tales test, sino la sujeción de los mismos a unos límites, los cuales encontrarían justificación en diferentes motivos. Así, la solución que viene a deducirse de la Ley de Investigación biomédica se muestra como adecuada, pese a haber transcurrido casi una década desde que se aprobó y que el mercado de los DTC ha seguido avanzando y ampliándose, pero muestra un déficit importante derivado de la ausencia de fronteras en la comercialización de dichos servicios. La sujeción de los DTC a requisitos insalvables, como los que consagra la Ley (sobre todo, como hemos visto, el del fin médico), hace que los mismos acaben ofreciéndose a espaldas de la Ley, sin que tampoco puedan implementarse medidas efectivas que eviten dicha realidad.

No creemos, por los motivos que vamos a exponer, que quepa liberalizar dicho servicio, ni tampoco prohibirlo, sino simplemente sujetar la posibilidad de ofrecerlo en nuestro mercado de servicios sanitarios a los requisitos de consejo genético tanto a la hora de solicitarlo como de obtener sus resultados e interpretarlos. Así, nuestra postura se mostraría más crítica con el requisito del fin médico, no porque no compartamos que racionalmente no parece sostenible que alguien venga a solicitar a cambio de precio un servicio que no va a aportarle prácticamente nada acerca de su salud, sino porque creemos que tal exigencia es la que a la postre provoca que nuestro ordenamiento fracase en su intento de resolver un problema. Si sujetamos los DTC al requisito ineludible del consejo genético es más probable que las empresas que los comercialicen acaben por implantar con carácter general dicho requisito. Si, además,

<sup>77</sup> [bit.ly/4tIVFTp](https://bit.ly/4tIVFTp).

<sup>78</sup> Vid. <https://publications.parliament.uk/pa/cm5802/cmselect/cmsctech/94/9406.htm>.



añadimos, como hace la Ley de investigación biomédica española, el requisito del fin médico, difícilmente puede admitirse la comercialización de los DTC en nuestro sistema jurídico, lo que no creemos que acabe con la demanda de tales servicios fuera de nuestras fronteras. El ciudadano creemos que tiene que ser libre de solicitar dicho servicios, pero ello no significa que el proveedor no haya de garantizar que cuente con información completa sobre lo que dicho servicio implica y sobre el verdadero significado de sus resultados.

Por tanto, creemos que debe permitirse la comercialización de los DTC, pero sujetándola a la exigencia de información a través del asesoramiento y consejo genético. No se trata, por tanto, de que el test pueda pedirse bajo prescripción médica, lo que hace insalvable la ilegalidad del DTC en nuestro sistema, ya que difícilmente un facultativo va a aceptar prescribir un servicio que sabe que prácticamente no aporta nada a la salud del sujeto y que, más aún, puede dar lugar a falsas expectativas y temores, sino que el sujeto cuente con información suficiente para tomar la decisión con verdadera autonomía, aún cuando dicha decisión pueda mostrarse para nosotros como irracional.

En relación con tal información, creemos que todo el peso de la obligación no ha de recaer sólo en el proveedor, sino también en los poderes públicos y agentes sociales. Es importante que por parte de todos ellos se promuevan campañas de información acerca de lo que suponen los DTC y acerca de su validez y utilidad clínica. No creemos que puedan prohibirse por el mero hecho de que dicha validez y utilidad sea muy escasa o incluso nula, porque ello llevaría a la prohibición de muchos servicios y bienes que también muestran dichas carencias, pero sí que el consumidor que accede a los mismos sea plenamente conocedor de qué suponen realmente, más allá de la publicidad e información que a través de la web u otro medio le ofrece quien tiene interés en su comercialización.

La *American Society of Clinical Oncology* ha destacado la importancia del asesoramiento genético para garantizar que los pacientes obtengan suficiente información sobre las implicaciones de este tipo de pruebas y recomienda que sean profesionales expertos en genética del cáncer quienes ordenen las pruebas. Sin embargo, el uso de análisis multigénicos exige cambios en los abordajes tradicionales de asesoramiento genético, ya que todavía no se han establecido estrategias de asesoramiento óptimas basadas en la evidencia. A diferencia de los modelos personalizados de asesoramiento genético previo a pruebas de un solo gen, no se han examinado las consecuencias del asesoramiento, como la comprensión, la satisfacción, los desenlaces psicosociales y la aceptación de las pruebas, cuando se usan estos abordajes para análisis multigénicos<sup>79</sup>.

Nuestra postura no olvida que, como ya hemos ido exponiendo a lo largo de nuestro trabajo, los DTC presentan singularidades en cuanto a su abordaje normativo, ya que se desarrollan en un contexto internacional en el que los muros u obstáculos que pretendan promoverse a nivel estatal van a tener poco efecto, como viene demostrando la realidad. Ello, no obstante, no es óbice para que dicha regulación extrafronteriza puede ir conformándose a partir de un consenso sobre cuál ha de ser la solución legal que han de merecer tales servicios y para la conformación de tal consenso nos proponemos aportar nuestro análisis que trata de justificar la oportunidad ético-legal de sujetar los DTC al límite del consejo genético. Nuestra propuesta se centra en este apartado en exponer cuáles son las razones que permitirían orientar dicho acuerdo internacional de regulación de los DTC hacia un modelo de limitación del acceso por parte

<sup>79</sup> Vid. <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/causas-prevencion/genetica/evaluacion-del-riesgo-pdq>, 64 y 65.

de los consumidores, bajo la exigencia del consejo genético, pero no hacia la prohibición a través del fin médico, como exige la Ley de investigación biomédica.

La primera pregunta que habría que formularse a la hora de analizar el debate acerca de los dilemas ético-legales que plantean los límites a la comercialización de los DTC es, como no puede ser de otro modo, qué derechos son ejercidos por el sujeto cuando solicita dichas pruebas. Identificando los derechos en juego podrán analizarse de manera más precisa en qué medida los límites encuentran justificación. Tal determinación previa del derecho que se ejerce por quien solicita un DTC no supone que no haya que atender igualmente a los derechos que concurren desde la perspectiva del proveedor del servicio quien puede verse igualmente afectado en el desarrollo de su negocio por un determinado límite. Sin embargo, entendemos que la perspectiva de los derechos del solicitante es la que cobra especial relevancia a la hora de valorar en qué medida podrían verse limitarse tales servicios y no tanto la del proveedor de los suministrador, cuya posición puede encontrar más fácilmente límites, al afectar la misma al derecho de ejercicio de una actividad económica y al derecho de propiedad. El derecho de propiedad y a la libertad de empresa que pueda invocar un proveedor frente a cualquier límite que pretenda imponerse a dichos servicios no poseerá la fuerza que posee el que los derechos en juego sean los de los usuarios de los servicios, sobre todo, cuando cualquier límite a la decisión de un sujeto (consumidor) de recurrir a dichos servicios podría perfectamente relacionarse con los derechos de los que es titular en el ámbito de la salud. Desde la perspectiva del solicitante, entendemos que no resulta difícil apreciar, al menos, dos derechos en la solicitud por un sujeto de un DTC genético, sobre todo, si atendemos a los fines que habitualmente se persiguen con dicha solicitud: en primer lugar, puede perfectamente mantenerse que dicha solicitud encuentra encaje en el derecho a la salud (véase, artículo 25 de la Declaración Universal de Derechos Humanos y 43 de nuestra Constitución) en la medida que tales test genéticos se muestran como una de las ofertas de protección de la salud que surgen al amparo de los avances en el Genoma Humano. El derecho a la salud habilita al sujeto a adoptar todas aquellas decisiones y medidas que considere necesarias en protección de su estado de salud, siempre que dichas medidas no afecten a los derechos de terceros o a un interés general. Además, del derecho a la salud de que es titular el sujeto resulta también el derecho a la información sobre la salud que es un presupuesto para adoptar todas aquellas medidas que pueda considerar oportuno para proteger su salud. Este derecho a la información sobre la salud se consagra, entre otros textos, en el Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina, aprobado por el Comité de Ministros del Consejo de Europa en 1996 y abierto a la firma de los cuarenta y un Estados miembros el 4 de abril de 1997 en Oviedo (por ello, se le conoce con el nombre común de Convenio de Oviedo)<sup>80</sup>. Su artículo 10 dispone que «Toda persona tendrá derecho a conocer toda información obtenida respecto a su salud». El mismo derecho se consagra en nuestra Ley de autonomía del paciente aunque de manera alguna confusa al incluirlo dentro de la información asistencial, tanto en su artículo 2.3 («El paciente o usuario tiene derecho a decidir libremente, después de recibir la información adecuada, entre las opciones clínicas disponibles») como en su artículo 4.1 («Los pacientes tienen derecho a conocer, con motivo de cualquier actuación en el ámbito de su salud, toda la información disponible sobre la misma, salvando los supuestos exceptuados por la Ley»).

<sup>80</sup> Puede accederse a una copia del mismo y de la memoria explicativa en la página web del Consejo de Europa, en [www.coe.int](http://www.coe.int).



Sin embargo, también es importante precisar que en el caso de los DTC y atendiendo a la evidencia y utilidad clínica de los mismos, no puede mantenerse que el derecho a solicitar dichos test genéticos conecte, más allá del derecho a la salud, con el derecho a la protección de la vida e integridad física y psíquica. Si los DTC fueran una verdadera herramienta de detección y tratamiento precoz de la enfermedad, atendida su validez científica y utilidad clínica, cualquier límite por parte de los poderes públicos a la decisión de un particular de recurrir a dichos servicios sería más difícil que superara los correspondientes principios y reglas de evaluación constitucional de los límites a los derechos y libertades. En segundo lugar, tales solicitudes conectan también con el derecho al libre desarrollo de la personalidad (vid. artículo 3 y 6 de la Declaración Universal de Derechos Humanos y artículos 9 y 16 de nuestra Constitución), en la medida que una de las razones de las que trae causa la solicitud de dichos test genéticos estriba en los deseos del sujeto de poder adoptar decisiones sobre su futuro personal, familiar y profesional, atendiendo a su presunta predisposición a padecer determinadas enfermedades. De este modo, en la solicitud de dichos test genéticos podemos apreciar sin dificultad el ejercicio de un derecho que conectaría con el derecho a la salud, en el sentido del derecho a disponer de información que se considera necesaria sobre la salud, como con el derecho al libre desarrollo de la personalidad y a la libertad.

Siendo la solicitud de un DTC expresión de derechos del sujeto, toda limitación de los mismos ha de encontrar un fundamento suficiente, so pena de incurrir en una infracción de tales derechos.

Los límites pueden ser tanto intrínsecos como extrínsecos. En lo que se refiere a los primeros, el sujeto debe disponer de la información necesaria que le permita ejercer de una manera verdaderamente autónoma sus derechos. Si encontráramos vicio alguno en la voluntad del sujeto, podría afirmarse que su libertad no viene limitada por plantear un conflicto respecto de los derechos de terceros o respecto de un interés general, sino porque falta el mismo fundamento de la propia libertad. De este modo, es importante explorar la información que habitualmente suministran los proveedores de dichos servicios a los efectos de valorar si el sujeto ejerce con pleno conocimiento su autonomía a la hora de solicitar un DTC y en su caso evaluar la conveniencia de proponer una regulación acerca de cuál es el mínimo de información que ha de facilitarse por la empresa proveedora. En cuanto a los límites extrínsecos, la libertad del sujeto puede verse limitada por entrar en conflicto con los derechos o intereses de terceros o por entrar en conflicto con el interés general.

En el ámbito de los DTC se plantean tanto problemas acerca de la información de la que disponen los sujetos que solicitan tales servicios como respecto de los derechos de terceros, fundamentalmente, familiares y del interés general en la medida que tal decisión puede tener un impacto en el propio sistema sanitario, pudiendo detraer recursos del mismo e incluso afectar al interés general en la sostenibilidad y reparto equitativo de los recursos sanitarios.

En lo que se refiere a los principios éticos que entrarían en juego, como ya hemos anticipado antes, puede apreciarse la concurrencia de tres principios, el de autonomía, el de no maleficencia y el de justicia. Desde la perspectiva del principio de autonomía, cualquier pretensión de limitar el acceso de los ciudadanos a los DTC debe atender, bien al propio interés del sujeto, bien al interés general, debiendo ser en todo caso una medida proporcional. Cualquier medida que limite injustificadamente la libertad del sujeto a la hora de solicitar un test genético puede ser perfectamente tildada de paternalista en la medida que persiga un bien para el propio sujeto. Sin embargo, la medida no puede ser considerada paternalista cuando su

fundamento sea paliar la falta de información del sujeto acerca de las consecuencias de su decisión, ya que faltaría la voluntariedad de la decisión por ignorancia sobre las circunstancias en las que se adopta la misma según el canon aristotélico. Si bien muchas de las empresas que ofrecen dichos servicios destacan que tales test refuerzan no sólo el diagnóstico preventivo de las enfermedades sino también el libre desarrollo de la personalidad del sujeto en la medida que le permite planificar su futuro, conociendo su predisposición a padecer o no determinadas enfermedades, no informan con suficiente claridad de cuál es el verdadero valor diagnóstico y predictivo de los resultados de los test. La evidencia científica muestra que tales test, a través de los que se determina la predisposición a padecer una serie de enfermedades, suelen carecer de relevancia clínica al no analizarse dentro de un contexto de antecedentes familiares y de hábitos de vida.

Si bien es el principio de autonomía el principal principio ético que se invoca a favor de la no limitación del acceso a dichos servicios, puede también afirmarse que en muchos casos concretos no puede admitirse que el sujeto sea verdaderamente autónomo en la medida que las empresas que ofrecen tales servicios no explican de manera clara y adecuada cuál es el verdadero valor de diagnóstico predictivo de dichos test genéticos.

Incluso, ha habido casos en los que alguna empresa (véase, CRI Genetics) creó sitios web con comentarios falsos afirmando que sus pruebas de ADN eran más precisas que las de otras compañías, usando una serie de prácticas engañosas que inducían a la gente a realizar compras que no tenían intención de hacer y les impedían cancelarlas fácilmente o recuperar su dinero. La empresa ha tenido que hacer frente a una multa de 700,000 dolares, comprometiéndose a dejar de hacer declaraciones de marketing sin contar con pruebas científicas que las respalden<sup>81</sup>.

Además, se ha apuntado también que la propia naturaleza y dificultades de interpretación de la predicción que puede establecerse a través de dichos test exige un nivel de preparación o educación en el sujeto no equiparable al de otros ámbitos de la salud en los que también despliega sus efectos la autonomía de voluntad<sup>82</sup>.

Por ello, en el marco que nos situamos también cobraría especial relevancia el principio de no maleficencia en la medida que pretende evitarse un daño no a quien es plenamente autónomo en sus decisiones, sino a quien se ve expuesto a sufrir dicho daño sin disponer de la necesaria información al respecto. Desde la perspectiva del principio de no maleficencia, se plantea que tales test no suponen ningún beneficio real para los sujetos, al carecer de evidencia científica desde lo que constituye la capacidad de organización del futuro personal, familiar y profesional de un sujeto.

Además, en relación con este mismo principio, se ha descrito con acierto que tales análisis provocan la aparición de un nuevo tipo de ciudadano, la *persona latentemente enferma* (*latently sick person*), lo que refleja muy bien el impacto maleficente que los mismos pueden tener, más aún si atendemos a que, como hemos descrito antes, no gozan precisamente de gran validez y utilidad clínica. En similares términos

<sup>81</sup> Vid. <https://consumidor.ftc.gov/alertas-para-consumidores/2023/11/puedes-confiar-en-las-declaraciones-de-marketing-efectuadas-por-tu-compania-de-pruebas-geneticas> y <https://www.ftc.gov/news-events/news/press-releases/2023/11/ftc-california-obtain-order-against-dna-testing-firm-over-charges-it-made-myriad-misrepresentations>.

<sup>82</sup> J. MINOR, *Informed consent in predictive genetic testing*, cit., 224 y 225.



Essays

Minor señala que a partir del desarrollo predictivo provocado por el Genoma Humano puede afirmarse ya que todos somos pacientes<sup>83</sup>.

Respecto de la ausencia de una información verdadera que permita conformar una decisión verdaderamente autónoma, es interesante destacar lo que al respecto señala, entre otros, la Sociedad Europea de Genética Humana en su Declaración de 2010, en la que declara que, si bien la información que habrían de suministrar las empresas que los comercializan deber ser verdadera y comprensible, habitualmente suele ser más de naturaleza puramente comercial, siendo su propósito la mera venta del producto y no que el comprador sea consciente de que cuáles son las consecuencias y riesgos de llevar a cabo el test<sup>84</sup>.

Las dificultades de interpretación de tales resultados, al margen de un determinado contexto de antecedentes familiares y hábitos de vida, vienen a provocar en muchos casos daños que se evitarían con un asesoramiento tanto previo como posterior.

Por tanto, la solución a dicha falta de voluntariedad en la petición del sujeto no creemos que deba resolverse prohibiendo los DTC, sino permitiéndolos y garantizando al mismo tiempo una completa educación acerca de su validez y utilidad clínica y de los riesgos<sup>85</sup>.

También la autonomía del sujeto podría verse limitada al ocasionar daños a terceros, en concreto, a los familiares que podrían ver afectado su derecho a no saber. El diagnóstico genético y la predisposición a desarrollar una enfermedad en el futuro son datos que pertenecen a la esfera de intimidad del interesado. Sin embargo, a diferencia de otros datos de salud aquéllos muestran también un posible impacto sobre los familiares. Se puede decir que no estamos ante datos personales, aunque vengan referidos a una persona en concreto (quien solicita el DTC), sino de datos familiares, ya que la alteración genética se comparte necesariamente con otros miembros de la familia. Por tanto, la decisión autónoma sí puede tener incidencia en terceros que no han participado ni han sido consultados acerca de la iniciativa del sujeto de solicitar el test.

El principio de justicia también podría cobrar especial relevancia en este ámbito, ya que la decisión del sujeto de solicitar un DTC no es absolutamente inocua para el entorno. Si ello es así, el interés colectivo podría actuar como un límite a la autonomía del sujeto en estos casos. Así, desde la perspectiva del principio de justicia, uno de los principales problemas que presentan dichos test es que no se trata de un decisión absolutamente inocua para el sistema público de salud, teniendo consecuencias única y exclusivamente en el ámbito de la medicina privada o mercado privado, en el marco de la cual se solicitan dichos DTC. A este respecto, se ha señalado que tales test suelen tener un impacto en el sistema público en la medida que es muy frecuente que el sujeto, ante las dificultades para interpretar adecuadamente el resultado del test, más aún cuando no se garantiza el consejo genético por haberse pedido el test a cientos o miles de kilómetros de distancia como en la realidad ocurre en muchas ocasiones, acuda a los servicios públicos de salud para obtener respuesta a sus dudas. Ello provoca un coste que en ocasiones

---

<sup>83</sup> *Ivi*, 9.

<sup>84</sup> Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *European Journal of Human Genetics* (2010), 2.

<sup>85</sup> Véase a este respecto la postura de Macario Alemany siguiendo la propuesta de Feinberg. Vid. M. ALEMANY, *El paternalismo jurídico*, Iustel, Madrid, 2006, 236.

va más allá de la mera consulta médica, ya que da lugar también a la práctica de determinadas pruebas o de test monogénicos que no se llevarían a cabo de no existir el DTC.

En relación también con el principio de justicia, no debe olvidarse la importancia que en el ámbito de la salud cobran cada vez más las conductas de vida saludable como instrumento principal de lucha contra las enfermedades. A este respecto, surge un nuevo concepto que se traduce en un deber de autocuidado por parte del sujeto no sólo desde la perspectiva del interés del propio sujeto sino también como garantía de un adecuado reparto de los recursos sanitarios entre todos. El autocuidado no responde a una postura perfeccionista o paternalista, sino a las exigencias que se derivan de la sostenibilidad de los propios sistemas de salud. Es el principio de justicia el que vendría a demandar una responsabilidad por parte del sujeto en su cuidado y en la prevención de las enfermedades. Si dichos test no se prescriben dentro del marco de una relación médico-paciente en el que se evalúan los posibles beneficios y perjuicios de tal decisión, los resultados pueden actuar en contra del efectivo desarrollo por los individuos de conductas saludables de vida, ya sean tales resultados tanto favorables como desfavorables para sus intereses. El ciudadano, ante la presunta predisposición a padecer una enfermedad de la que es informado a través del DTC, considerará que cualquier medida encaminada hacia una conducta de vida más saludable carece de toda eficacia en su propósito de evitar una futura enfermedad, ya que la genética le marca ya como candidato a desarrollar dicha enfermedad.

Lo mismo ocurrirá con el sujeto respecto del que el resultado de DTC señala que no tiene predisposición genética alguna a padecer una enfermedad. En este caso, la noticia también desincentiva la conducta saludable dado que el ciudadano si carece del preciso asesoramiento e información se creará equívocamente libre de enfermedades aún cuando sus conductas no sean saludables.

Puede mantenerse que la pretendida autonomía en la que se fundamenta la solicitud de un DTC como expresión del derecho a la salud y del derecho al libre desarrollo de la personalidad no parece ser tal en la medida que falta un verdadero conocimiento del valor clínico y predictivo de dichas pruebas y porque el sujeto desconoce los riesgos de tal solicitud. Por ello, si los presuntos límites al DTC se fundamentaran en tal ausencia de verdadera información, no podría afirmarse que estamos en presencia de un verdadero límite, sino, antes al contrario, en la ausencia del presupuesto necesario para el ejercicio de la autonomía en el ámbito de la salud que es la información adecuada y suficiente. Además, tanto el interés de terceros, especialmente, los familiares que han podido ejercer su derecho a no saber, como el interés colectivo que se expresa en la sostenibilidad de los recursos sanitarios, parece exigir que tales prestaciones de servicios sanitarios puedan encontrar límites.

En definitiva, cualquier pretensión normativa de limitar el acceso a los usuarios a dichos test no supone una infracción del principio de autonomía o, al menos, un límite que no encuentre justificación ético-legal, atendiendo a los principios que operan en tal contexto, singularmente, los principios de no maleficencia y justicia.

### 13. El consejo genético como garantía de la autonomía

Como acabamos de mantener, existen razones ético-legales que informan a favor de limitar el acceso a los DTC, viniendo expresado dicho límite en la exigencia legal de imponer el consejo genético, tanto antes como después de realizarse el test. La decisión del sujeto de solicitar un DTC no se muestra en la actualidad



como una expresión de verdadera autonomía, al faltar el presupuesto de información suficiente. Tal falta de información sólo puede repararse a través de la exigencia de la información que va a poder ofrecerle quien cuenta con la cualificación y conocimientos necesarios. Incluso, aún admitiendo que el sujeto actúa con plena autonomía, su decisión puede tener impacto en terceros y en el interés general, de manera que el consejo genético podría actuar a este respecto como el instrumento que orientara la mejor solución tanto antes como una vez realizado el test.

La Sociedad Americana de Genética Humana (*American Society of Human Genetics*) define el consejo genético como el proceso de comunicación por el se pretende dar a los individuos y las familias que tienen una enfermedad genética o que tienen un riesgo de tenerla.

Como ya vimos anteriormente, la Ley de investigación biomédica, establece en su artículo 3 e) que el consejo genético es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis<sup>86</sup>. Añade el mismo precepto que dicho consejo tiene lugar tanto antes como después de una prueba genética.

Para el Comité de Bioética de España la garantía principal para que el asesoramiento genético pueda cumplir correctamente con la función esencial que le corresponde es que sea llevado a cabo por personal con formación y cualificación competente y suficiente en el ámbito de conocimientos a que viene referido, no sólo estrictamente clínicos, sino también psicológicos, éticos y sociales. En relación con el carácter multidisciplinar del consejo genético, la Sociedad Europea de Genética Humana en su Declaración sobre tales test (Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes) de 2010, considera que además del consejo genético apropiado para el tipo de test o enfermedad, debe garantizarse también para alguno de ellos una evaluación psicosocial y el seguimiento del sujeto («genetic counselling appropriate to the type of test and disease should be offered; and for some tests psychosocial evaluation and follow-up should be available»)<sup>87</sup>.

Como recuerda el mismo Comité, nuestro ordenamiento jurídico poco dispone al respecto, limitándose a señalar en el artículo 56 de la citada Ley de investigación biomédica que todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto. Así pues, la Ley se limita a exigir, en términos amplios, que el personal que el consejo genético debe ser realizado por personal cualificado, lo que debe entenderse como una exigencia normativa de que profesional disponga de unos conocimientos que le hagan estar especialmente preparado para una tarea determinada.

En relación con todo ello, pueden destacarse las 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de las pruebas genéticas, contenidas en el documento aprobado por la Dirección

---

<sup>86</sup> El Comité de Bioética de España considera preferible emplear la expresión asesoramiento genético, en atención que el término consejo puede tener un connotación directiva. Vid. Informe del Comité de Bioética de España de, sobre el consejo genético prenatal, 3. Puede accederse a dicho informe a través de la página web del Comité, en [www.comitedebioetica.es](http://www.comitedebioetica.es).

<sup>87</sup> Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, en *European Journal of Human Genetics* (2010), 1.

General de Investigación de la Comisión Europea<sup>88</sup>, en la que se recoge la necesidad de establecer programas educativos específicos y de intercambio de experiencias en el campo del consejo genético así como exigirse una cualificación estándar específica para quienes se dediquen al consejo genético sean o no especialistas clínicos. Del mismo modo, se apunta que es imprescindible disponer de medios para la formación y acreditación de los especialistas. Es, además, necesario establecer estándares generales para el desarrollo de los principios fundamentales del asesoramiento por los grupos médicos profesionales implicados.

El consejo genético constituye, en definitiva, la principal garantía de los sujetos en el ámbito que nos ocupa y, por ello, puede comprobarse cómo en todas las normas internacionales sobre los test genéticos aparece como un requisito ético-legal ineludible. Así, la UNESCO en su Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, de 16 de octubre de 2003, dispone en su artículo 11 que «Por imperativo ético, cuando se contemple la realización de pruebas genéticas que puedan tener consecuencias importantes para la salud de una persona, debería ponerse a disposición de ésta, de forma adecuada, asesoramiento genético. El asesoramiento genético debería ser no directivo, estar adaptado a la cultura de que se trate y atender al interés superior de la persona interesada».

En términos idénticos, la OCDE señala que el consejo genético debe facilitarse tanto antes como después del test genético, debiendo ser éste adecuado a las características del test, incluyendo información sobre sus limitaciones, el daño potencial y la relevancia de los resultados para el sujeto y para su familia<sup>89</sup>.

La Sociedad Europea de Genética Humana considera que el consejo genético es un proceso de comunicación que debe desarrollarse de manera personal y directa, sin que una página web pueda reemplazar dicho contacto personal<sup>90</sup>. Sin embargo, en el estudio denominado *Genetics and Public Policy Center, Johns Hopkins University, Berman Institute of Bioethics, (GPPC releases updated list of DTC genetic testing companies)*<sup>91</sup>, se indica que de las veinte compañías que comercializan actualmente los DTC en Estados Unidos sólo ocho ofrecen consejo genético, aunque cinco de ellas no incluyen en el precio del test dicho servicio, debiéndose pagar como un servicio diferente. Así pues, parece que lo habitual es ofrecer el servicio de test genético sin garantía del consejo genético posterior. Dicha cuestión se acrecienta en aquellos casos en los que el cliente se sitúa a cientos o miles de kilómetros de distancia del proveedor, lo que también es habitual.

En lo que a España se refiere, una mera búsqueda en la web nos permite comprobar, como hemos expuesto líneas atrás, que las empresas que ofrecen dichos test vinculados a la salud, bien no ofrecen asesoramiento o consejo genético alguno, o bien lo que ofrecen no puede ser considerado como tal (véase, el caso del *health coach*).

Y si bien, ante las críticas a la falta de asesoramiento médico, algunas empresas han cambiado su modelo de prestación de manera que el usuario que contacta debe obtener la firma de un profesional contratado por la compañía antes de hacer el pedido, sin embargo, ello no establece una relación médico-paciente

<sup>88</sup> Eryl McNally (chair) and Anne Cambon-Thomsen (rapporteur). *25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing*. European Commission. Directorate-General for Research Directorate C – Science and Society. Unit C3 – Ethics and Science, Brussels, 2004.

<sup>89</sup> OECD, *Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing*, 2007, 13.

<sup>90</sup> Statement of ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, en *European Journal of Human Genetics* (2010), 2.

<sup>91</sup> Puede accederse a dicha información a través de la siguiente página web: <http://www.dnapolicy.org>.

con el consumidor. Igualmente, hay empresas que ofrecen información en sus webs y asistencia telefónica y consejo genético también por profesionales contratados por la compañía, a veces con un coste adicional. Sin embargo, la supervisión médica telefónica, si bien puede ser una herramienta valiosa en el marco de una relación médico-paciente previamente establecida, fuera de este contexto no parece aceptable en el caso, por ejemplo, de pruebas presintomáticas para una enfermedad con penetrancia elevada, pruebas predictivas para una enfermedad con penetrancia media de un 50-60% y para el diagnóstico de portadores<sup>92</sup>.

En definitiva, la garantía del consejo genético es harto discutible que se esté cumpliendo en los términos que parecen exigidos por nuestra Ley de Investigación biomédica o, al menos, con lo que recomiendan las instituciones científicas vinculadas a la genética.

#### 14. Conclusiones

1.<sup>a</sup> El principio de autonomía de voluntad no creemos que pueda servir de fundamento a una absoluta liberalización de los DTC y ello porque no concurren los presupuestos necesarios para considerar que la decisión de solicitar un DTC sea verdaderamente autónoma en el contexto actual de la información que se ofrece al usuario y de la validez y utilidad clínica de dichos

2.<sup>a</sup> Aun admitiendo que dicha decisión pueda ser autónoma en determinados casos, tal decisión puede afectar a terceros, principalmente familiares, y también tiene un impacto en el interés colectivo que supone la sostenibilidad y distribución equitativa de los recursos sanitarios.

3.<sup>a</sup> La pretensión de limitar tal práctica no debe desatender, sin embargo, el hecho de que toda respuesta que consista en una prohibición va a ser fácilmente incumplida al moverse dichos servicios de DTC en un marco de prestaciones internacionales.

5.<sup>a</sup> Tales dificultades y el hecho de que los DTC se soliciten en un marco de servicios de la salud globalizados, tampoco ha de impedir que se promuevan y exijan prácticas que respondan a unos requisitos ético-legales, destacando entre estos el del consejo genético a través del cual el sujeto será suficientemente informado acerca del valor y utilidad clínica de los resultados del test.

6.<sup>a</sup> La solución parece pasar, no por la prohibición de tales prácticas, sino por la de sujetar las mismas a determinados requisitos que garanticen que el uso que se hace de las mismas no supone un daño para el sujeto o para terceros.

7.<sup>a</sup> Cobra igualmente especial relevancia el papel que en este ámbito han de jugar tanto los poderes públicos como la sociedad civil, siendo oportuno que puedan promoverse campañas que permitan informar a los ciudadanos, sobre la base de evidencias científicas, del valor y utilidad actual de los DTC.

8.<sup>a</sup> Es importante promover que por parte de los Estados y los organismos internacionales se evalúen cuáles son las evidencias científicas e interés clínico y predictivo de dichos DTC, y no sólo en lo que se refiere a su validez clínica, sino también en cuanto a su utilidad clínica.

9.<sup>a</sup> Los Estados deberían regular los requisitos acerca de la información que debe facilitarse a los posibles usuarios de dichos servicios de manera que pueda garantizarse una verdadera autonomía de los sujetos en el acceso a dichos servicios, promoviendo también políticas de alfabetización genética de la población.

<sup>92</sup> T. PÀMPOLS ROS et al, *Pruebas genéticas de venta directa a los consumidores. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana*, cit., 37.