

El consejo genético: implicaciones ético-jurídicas

Dra. Aitziber Emaldi Cirión

Cátedra Interuniversitaria Derecho y genoma humano

Fundación **BBVA**

Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano



Introducción

- Ante el problema de la discapacidad se deben orientar las acciones en tres direcciones.
- - la prevención (diagnósticos genéticos predictivos y asesoramiento genético adecuado)
- - diagnóstico precoz
- - intervención temprana

Consejo genético

- Pacientes con riesgos de padecer enfermedades son advertidos de:
 - - consecuencias de la enfermedad
 - - probabilidad de padecerla
 - - probabilidad de transmitirla
 - - medios de evitarla o paliarla

Pruebas genéticas predictivas

- 1. Preconceptivas: a la persona/pareja antes de la concepción
- 2. Preimplantatorias: en el preembrión in vitro antes de ser transferido
- 3. Prenatales: durante el embarazo
- 4. Postnatales: al recién nacido

Fases del consejo genético

- Información sobre las pruebas genéticas
- La pareja se somete a las pruebas
- El médico estudia e interpreta los resultados de las pruebas para hallar un diagnóstico
- La pareja elige entre las alternativas

Alternativas ofrecidas tras los resultados de un diagnóstico PRECONCEPTIVO

- NO se detecta: se busca embarazo
- SÍ se detecta alguna anomalía o enf:
 - Esterilización
 - Medidas anticonceptivas
 - Recurso a Tecnicas Reproduc Asistida
 - Asumir descendencia con disc / enf

Alternativas tras un Diagnóstico PREIMPLANTATORIO

- NO se detecta: se busca embarazo
- SÍ se detecta alguna anomalía o enfermedad:
 - Terapia génica
 - Selección de embriones (sanos / enf)
 - Rechazar su implantación
 - Selección de sexo por motivos terapéut

... Selección de sexo

- *"No selección de sexo.* No se admitirá la utilización de técnicas de asistencia médica a la procreación para elegir el sexo de la persona que va a nacer, salvo en los casos en que sea preciso para evitar una enfermedad hereditaria grave vinculada al sexo".

(Convenio de Biomedicina)

...Selección de sexo

- a) Cuando sea para evitar que nazca una persona que PADEZCA una enfermedad hereditaria grave ligada al sexo.
- Ej: todas las hijas de los varones afectados estarían afectadas por la enfermedad y en cambio, todos los hijos varones estarían indemnes, se podría elegir el sexo varón y de esta manera asegurarse que no naciera una hija que padecería dicha enfermedad .

... Selección de sexo

- b) Cuando sea para evitar que nazca una persona PORTADORA de una enfermedad aunque realmente no la desarrolle
- En tal situación, habría dos embriones sanos -masculino y femenino-, pero puesto que el masculino no transmitiría a su descendencia la enfermedad y el femenino, por el contrario, al ser portador sí transmitiría a sus hijos dicha enfermedad, entonces opino que se podría permitir la selección del sexo masculino para evitar que naciera una persona de sexo femenino portadora aunque sana.

Alternativas ofrecidas tras los resultados de un diagnóstico PRENATAL

- Pruebas prenatales
- Acciones prenatales que tengan por objeto el diagnóstico de un defecto congénito entendido por tal toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer hereditaria o no, única o múltiple.

Conveniencia de un diagn PRENATAL

- - Planificar el nacimiento de acuerdo a las malformaciones que padezca el feto
- - Tratamiento médico durante el embarazo
- - Provocar un nacimiento prematuro, o bien proceder a una cesárea
- - Confirmar que el feto está sano
- - Recurrir al aborto embriopático o eugenésico
- - Asumir nacimiento de hijo con enf./anomal
- - Avisar sobre la existencia de malformaciones que hubieran pasado inadvertidas en el periodo neonatal

Indicaciones para proceder a un Diagn. PRENATAL

- mujer mayor de 35 años
- hombre mayor de 55 años
- abortos espontáneos de repetición.
- familiares con antecedentes de una determinada enferm /anomal
- * *pruebas prenatales invasivas:
no tiene sentido someterse: sin indicaciones y sin intención de abortar

Alternativas tras un diagnóstico PRENATAL

- - No se detecta anomalía alguna: Se continúa con el embarazo
- -Sí se detecta una posible transmisión de una anomalía o enfermedad:
 - 1) Aborto (indicación eugenésica) (417.bis del Código Penal)
 - 2) Terapia fetal de gran potencialidad futura, pero todavía con pocas posibilidades

Alternativas ofrecidas tras los resultados de un diagnóstico POSTNATAL

- NO se detecta: recién nacido sano
- SÍ se detecta alguna anomalía o enfermedad:
 - Medidas terapéuticas
 - Tratamiento eufenésico (dietético, eliminación de productos metabólicos...)

Derechos del titular de los datos genéticos

- D° a la información y el consentimiento
- D° a la intimidad y deber de confidencialidad
- D° a ser informado de hallazgos inesperados
- D° a no saber
- D° autodeterminación informativa
- D° a la no discriminación

Dº a la información y el consentimiento

- Dº a ser informado para tomar decisiones
- Contenido de la inform: completa y clara
- Titular: el paciente y personas vinculadas a él, cuando él mismo lo consienta

Consentimiento para el tratamiento y utilización de los datos de carácter personal

- Categoría de los datos:
- -anónimos: obtenidos sin identificación
- -anonimizados: eliminado todo nexo entre el sujeto y el dato
- - disociados: eliminado el nexo mediante un código. Problema: no se rigen por la LOPD

Consentimiento para tratamiento de datos

- Límites al consent. expreso para que recaben datos:
 - - interés general
 - - habilitar el correcto funcionamiento de los centros
- Comunicación de datos:
 - - consent. expreso salvo (urgencia, epidem..)
 - - finalidad determinada y legítima

Dº intimidad / deber de confidencialidad

Revelación de inform.genética a familiares
¿familia biológica puede exigir que se le informe por motivos diagnóst, o terapéuticos?? NO

- Leyes: Titular de informac. es el sujeto sometido a las pruebas, sólo se informará a familia con su consentimiento. (Problema: ningún derecho es absoluto)

Hallazgos inesperados

- - Descubrimiento de hallazgos como resultado de un test genético:
- 1. Debería preguntarse al sujeto si desea conocerlos antes de ser sometido al test
- 2. Si no se le preguntó tal cuestión, se le informará de ello cuando sea un dato import. para la prevención o un tratamiento

Derecho a NO SABER

- El sujeto evita conocer que es portador de una enfermedad incluso no quiere saber si puede padecerla en un futuro.
- Leyes: D° no saber limitado por el bienestar del paciente
- Problema: no debería limitarse dicho derecho. Debería equipararse al D° a negarse a un tratamiento

Dº autodeterminación informativa

- Concepto: Facultades de control sobre los propios datos almacenados:
- - Dº de acceso a la información:
paciente fallecido: familia accede cuando exista consent del fallecido. No se revelarán datos intimos ni anotaciones subjetivas
- - Dº de rectificación y cancelación:
inexactos, incompleto

RESPONSABILIDAD JURÍDICA

- Médico no aconseja sobre las pruebas
- Negligencia en la toma de muestras
- Negligencia en la interpretación de resultados
- Inadecuada información
- Revelación de información a terceros

Médico no aconseja sobre la conveniencia de las pruebas

- 1. La pareja renuncia a la procreación por miedo a transmitir enfermedades (esterilizaciones)
- 2. Mujer desconoce patologías fetales y por tanto, se le priva de la posibilidad de abortar

Negligencia en la toma de muestras

- 1. Lesiones al feto
- 2. Lesiones en la mujer embarazada
- 3. Muerte del feto (aborto imprudente)
- 4. Muerte de la mujer (homicidio imprudente)

Lesiones fetales

- 1. Tipo doloso (art. 157): Lesiones consecuencia de activ experiment
- 2. Tipo básico imprudente (art. 158.1)
- 3. Tipo agravado por imprudencia profesional (art. 158.2) : lesiones durante la toma de muestras

Aborto imprudente

(art. 146 Código Penal)

- El que por imprudencia grave ocasione un aborto será castigado con ...
- Cuando fuera cometido por imprudencia profesional
- La embarazada no será penada

Lesiones y muerte de la mujer

- Lesiones en la mujer gestante (art. 152)
- Muerte de la mujer gestante (art. 142)
- Requisitos:
 - Inobservancia del deber de cuidado
 - Relación de causalidad
 - Resultado dañoso

Negligencia en la interpretación de los resultados (diagnóstico ERRÓNEO)

- Falsos positivos: Se identifican, por error, como portadores de patologías
- - Recurren a aborto embriopático
- 2. Recurren a la esterilización

Recurso al aborto embriopático por error médico

- La pareja cree, por un error médico, que el feto tiene malformaciones y decide abortar
- - Médico que emitió dictamen erróneo (autor mediato imprudente?)
- - Médico que practica el aborto basándose en ese diagnóstico erróneo (autor directo de un hecho doloso pero amparado por un error de prohibición invencible?)

Recurren a la esterilización por un error en el diagnóstico

- - El médico erróneamente considera que el sujeto puede transmitir a la descendencia cierta patología y por ello el sujeto decide no tener hijos y se esteriliza
- - El médico será autor directo de un delito doloso de lesiones bajo creencia errónea de estar amparado por causa de justificación

Errores-diagnósticos: FALSOS NEGATIVOS

- Por un diagnóstico erróneo se informa a la pareja de que no existe ningún problema .
- 1. Conducta penalmente atípica
- 2. Conducta civilmente castigada
- -wrongful conception
- - Wrongful birth / wrongful life
- -Wrongful death

Acciones civiles : Wrongful Birth

- Padres demandan al médico porque debido a su negligencia nació un hijo con deficiencias
- -Médico no propone el sometimiento a pruebas diagnósticas predictivas
- - Médico no detecta las anomalías mediante las pruebas
- - Médico no realiza correctamente las pruebas

Acciones civiles : Wrongful life

- La persona deficiente demanda al médico porque debido a su negligencia él ha nacido
- - Francia: Tribunal de casación (2000)
- - España: Tribunal Supremo
 - » STSs : 1997 / 1999/ 2002/ 2003 / 2005

Jurisprudencia sobre wrongful birth

- Dará lugar a acciones de wrongful birth si:
 - - Se acredita la culpa del médico
 - - No se demuestra que la madre no habría interrumpido voluntariamente el embarazo a pesar de conocer las enfermedades congénitas del concebido

Inclumplimiento del deber de informar

- 1. Información al inicio del proceso
- 2. Información precisa en respuesta a una demanda de asesoramiento genético

Revelación de información a terceros

- Protección de la intimidad
 - Constitución española
 - Ley de enjuiciamiento criminal
 - Ley de protección de datos de carácter personal
 - Código penal
 - Ley de 41/2002 autonomía del paciente

El consejo genético: implicaciones ético-jurídicas

Dra. Aitziber Emaldi Cirión

Cátedra Interuniversitaria Derecho y genoma humano

Fundación **BBVA**

Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano

