

CARTERA COMÚN DE SERVICIOS: GENÉTICA

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización

La cartera común de genética comprende:

“5.3.10. Atención a los pacientes y familiares en el área de genética que comprenderá el consejo genético y los análisis genéticos.

5.3.10.1. La atención a los pacientes y familiares en el área de genética en el Sistema Nacional de Salud incluirá:

- a) El diagnóstico de enfermedades o trastornos de base genética, mediante la integración de la información clínica personal y familiar y la obtenida tras la realización de los estudios genéticos.
- b) La transmisión de información, de forma clara y comprensible, sobre el riesgo de recurrencia de la enfermedad o trastorno, las consecuencias para el paciente y su descendencia y las posibilidades de prevención pre y postnatal.
- c) La derivación de los pacientes y familiares a los distintos profesionales especializados y grupos de apoyo necesarios para el adecuado manejo de cada situación.

5.3.10.2 El proceso de consejo genético y de realización de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser efectuado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto, tal como establece el artículo 56 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente acreditará los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

5.3.10.3. 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. Este procedimiento tendrá lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.

a) El consejo genético tendrá como objetivo ayudar a la persona o familia a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas, familiares y sociales de una determinada enfermedad o trastorno genético. Este proceso, que incluye la intervención de uno o más profesionales, consistirá en:

- 1º. Interpretar los antecedentes médicos personales o familiares que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética.
- 2º. Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.
- 3º. Ofrecer el apropiado asesoramiento, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.
- 4º. Solicitar el consentimiento informado previamente a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo.

b) El consejo genético se indicará, al menos, ante el diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de:

1°. Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad.

2°. Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto.

3°. Cánceres hereditarios y familiares.

4°. Anomalías congénitas y del desarrollo.

5°. Discapacidad intelectual con sospecha de base genética.

6°. Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.

5.3.10.4. El análisis genético es 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.

a) La indicación de los análisis genéticos debe vincularse sistemáticamente al consejo genético, respetando, en todo momento, la libre autonomía del individuo y requiriendo su consentimiento expreso y por escrito, una vez haya sido pertinentemente informado de los objetivos, posibilidades y limitaciones del análisis, así como de las posibles repercusiones de sus resultados a nivel individual y familiar, adoptando las medidas necesarias para garantizar el acceso a la información así como su comprensión. Las personas que tengan la capacidad judicialmente complementada y los menores participarán, atendidas sus circunstancias, con los apoyos precisos y según su edad y capacidades, en la toma de decisiones a lo largo del proceso, tal y como se indica en el artículo 4 de la Ley 14/2007, de 3 de julio.

b) En la realización de análisis genéticos:

1°. Se asegurará la protección de los derechos de las personas y del tratamiento de los datos genéticos de carácter personal.

2°. Se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.

3°. Solo 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.

4°. En el caso de personas con discapacidad, la información y documentación que se facilite y la comunicación y la interacción con los pacientes en el proceso de consejo genético se atenderán a los requerimientos de accesibilidad universal y diseño para todos.

c) Los análisis genéticos incluidos en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud deben cumplir los siguientes requisitos:

1°. Tener validez analítica y clínica sustentada en la evidencia científica.

2°. 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°. Haber sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

d) Los análisis genéticos se clasifican de acuerdo con su impacto en la salud sin considerar el tipo de tejido en el que se realizan e indistintamente de si se trata de alteraciones genéticas constitucionales o somáticas. Se pueden realizar en personas sanas, enfermas, portadoras o en riesgo de padecer la enfermedad.

e) Sólo se incluirán en la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud aquellos análisis genéticos que, cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud anteriormente expuestos, correspondan a alguno de los siguientes tipos de estudios y reúnan los criterios de indicación que a continuación se especifican:

1º. 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.

2º. 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.

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.

3º. 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.

4°. 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.

5°. Análisis para el diagnóstico genético preimplantacional (DGP): Se realizan en:

- i) Preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos actuales y servirá para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.
- ii) Combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones *in vitro*, con fines terapéuticos para terceros, previo informe favorable de la Comisión nacional de reproducción humana asistida (CNRHA).

Para la realización de los análisis para el diagnóstico genético preimplantacional se deberán cumplir los criterios de indicación que se recogen en el apartado f del apartado 5.3.8.4.

6°. Análisis de farmacogenética y farmacogenómica: Se realizan en personas que necesitan ser tratadas con determinados medicamentos incluidos en la prestación farmacéutica del Sistema Nacional de Salud y sirven para determinar la estrategia terapéutica, valorar la respuesta al tratamiento o evitar posibles efectos adversos en un individuo determinado”