

E-ISSN 2340-9894 · EDITA: FACULTAD DE FARMACIA DE LA UNIVERSIDAD DE GRANADA

# Ars Pharmaceutica

Vol. 60(supl. 2) · 2019



E-ISSN 2340-9894

Ars Pharmaceutica es una revista científica de carácter multidisciplinar, en el ámbito de las Ciencias Farmacéuticas en su sentido más amplio, con especial énfasis en la Tecnología y Química Farmacéutica, Farmacología, y Atención Farmacéutica. Ha sido pionera en España en estas disciplinas, editada por la Facultad de Farmacia de la Universidad de Granada desde 1960 de manera ininterrumpida. Esta revista es el órgano de expresión de la "Cátedra María José Faus Dader de Atención Farmacéutica", desde 2012.

Actualmente se encuentra indexada en las siguientes bases de datos/directorios/repertorios: EMERGING SOURCE CITATION INDEX (ESCI), EBSCO, EMBASE, DIALNET, DOAJ, GOOGLE ACADEMICO, LATINDEX, REDIB, SCIELO, SCOPUS y es nuestra intención aumentar su presencia en otras bases.

En el año 2016 ha obtenido el sello de calidad editorial otorgado por la FECYT, por un periodo de tres años. Por ello desde aquí invitamos a todos los autores a enviar sus aportaciones a las distintas secciones de la revista. Los informes proporcionados por SCImago Journal & Country Rank en 2017, colocan a nuestra revista en el campo de las ciencias farmacéuticas con un índice H de 17 y un SJR de 0.112.

#### Contacto de la Redacción

Editorial Office Contact Info

Ars Pharmaceutica.  
Facultad de Farmacia.  
Universidad de Granada.  
Campus de Cartuja s/n.  
18071 -Granada. España  
email: [ars@ugr.es](mailto:ars@ugr.es)

#### Edita

Scientific Editor

Facultad de Farmacia de la Universidad de Granada.

#### Publica

Publisher

Editorial Universidad de Granada  
Antiguo Colegio Máximo.  
Campus Universitario de Cartuja.  
18071 - Granada  
España | Spain

#### Editada bajo licencia CC 4.0 BY-NC-SA.

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

#### Toda la información sobre la revista en

More info about the journal available on

<http://revistaseug.ugr.es/index.php/ars>

#### Director

Dr. Fernando Martínez-Martínez, Facultad de Farmacia. Universidad de Granada. Granada, España

#### Directora Ejecutiva

Dra. María José Faus, Facultad de Farmacia. Universidad de Granada. Granada, España

#### Editora

Dra. María Dolores Ruiz-López, Facultad de Farmacia. Universidad de Granada. Granada, España

#### Coordinadores de área

##### Atención Farmacéutica

Dr. José Pedro García Corpas, Cátedra Atención Farmacéutica, Univ. de Granada, España

##### Farmacia Clínica

Dr. Miguel Ángel Calleja, Farmacia Hospitalaria. Hospital Virgen de las Nieves. Granada, España

##### Química Farmacéutica

Dr. Joaquín María Campos Rosa, Química Farmacéutica y Orgánica Univ. Granada, España

##### Nutrición/salud

Dra. Reyes Artacho, Universidad de Granada, España

##### Radiofarmacia

Dr. Antonio Matilla, Química Inorgánica, Radiofarmacia. Univ. de Granada, Granada, España

##### Tecnología Farmacéutica

Dra. Beatriz Clares Naveros, Tecnología Farmacéutica. Univ. de Granada, España

##### Nutrición Clínica

Dra. Carmina Wanden-Berghe, Hospital General de Alicante, España

#### Consejo de Redacción

Dr. Antonio Pérez de la Cruz, Nutrición Clínica. Hosp. Virgen de las Nieves, España

Dr. Antonio Rabasco, F y Tecnología Farmacéutica. Univ. de Sevilla, España

Dr. Bartolomé Quintero, Físicoquímica. Univ. de Granada. Granada, España

Dr. Daniel Sabater, Pharmacy Practice. Univ. Tecnología de Sydney, Australia

Dr. Eduardo Luis Mariño, Unidad Farmacia Clínica. Univ. de Barcelona, España

Dr. Fernando Fernández-Llímós, Farmacia Social. Univ. de Lisboa, Portugal

Dr. Javier Sanz, Salud Pública e Historia de la Ciencia. Univ. Miguel Hernández. Elche, España

Dr. Jesús Culebras, Real Academia de Medicina y Cirugía Valladolid. Univ. de León, España

Dr. Jorge Veiga de Cabo, Escuela Nacional de Medicina del Trabajo. Inst. de Salud Carlos III. Madrid, España

Dr. José Luis Quiles, Fisiología, Univ. de Granada. Granada, España

Dra. Lucrecia Moreno, Farmacología. Univ. CEU Cardenal Herrera. Valencia, España

Dra. María del Carmen Ramírez Tortosa, Bioquímica y Biología molecular. Universidad de Granada, España

Dr. Shalom Isaac Benrimoj, Pharmacy Practice. Universidad Tecnología Sydney, Australia

Dr. Tomas de Haro, Análisis Clínico. Hosp. Clínico San Cecilio. Granada, España



## Sumario/Contents

Artículos originales / Original Articles

---

- 5-13    **MARÍA DOLORES CABEZAS-LÓPEZ**  
Informe sobre el marco legal de comercialización y uso de los Test Genéticos  
Directos al Consumidor en España  
*Legislation on direct-to-consumer genetic testing in Spain*



## Informe sobre el marco legal de comercialización y uso de los Test Genéticos Directos al Consumidor en España

### Legislation on direct-to-consumer genetic testing in Spain

María Dolores Cabezas-López<sup>1</sup>

1. Universidad de Granada, Facultad de Farmacia, Sección de Farmacia Asistencial, Social y Legal. Granada. España

<http://dx.doi.org/10.30827/ars.v60i0.9846>

#### Artículo Original Original Article

##### Correspondencia Correspondence

María Dolores Cabezas López  
mcabezas@ugr.es

##### Financiación Fundings

Sin financiación

##### Conflicto de interés Competing interest

La autora declara no tener ningún  
conflicto de interés

Received: 16.07.2019  
Accepted: 16.07.2019

#### RESUMEN

Los Test Genéticos Directos al Consumidor (TGDC) han aparecido en el mercado en las dos últimas décadas como consecuencia del desarrollo de la terapia genética y en respuesta a las nuevas posibilidades de hacer frente a las enfermedades desde la opción de su predicción.

El término “análisis genéticos directos al consumidor” se ha generalizado utilizándose para describir servicios analíticos que se ofertan para detectar polimorfismos y variaciones genéticas relacionadas con la salud. El procedimiento habitual de uso consiste en la toma de una muestra biológica a nivel domiciliario, la cual es enviada al laboratorio comercializador para ser analizada. Los resultados del análisis del laboratorio se comunican al sujeto por vía telefónica, por correo postal o electrónico, o bien a través de un acceso seguro a un portal de internet.

Los TGDC tienen el valor de poder predecir que se pueda desarrollar una enfermedad y poder frenar su aparición mediante hábitos de vida concretos, elementos nutricionales o de otro tipo. Es una realidad que el ámbito preventivo de la genética es fundamental para que una persona no desarrolle una enfermedad a la que puede tener genéticamente predisposición y que con medidas preventivas puede evitarse.

La venta de los TGDC se realiza mayoritariamente a través de internet y resulta necesaria una regulación específica que contemple sus características en cuanto a su finalidad y régimen de comercialización respecto a los distintos tipos de análisis genéticos con objeto de que su uso se haga con unas garantías éticas, jurídicas y sociales mínimas para el consumidor.

**Palabras clave:** test genéticos directos al consumidor; legislación española; servicios asistenciales

#### ABSTRACT

The Direct-to-Consumer Genetic Testing (TGDC) has appeared in the market in the last two decades as a consequence of the development of genetic therapy and in response to the new possibilities of facing diseases from the option of their prediction. The TGDC has been generalized to describe analytical services that are offered to detect polymorphisms and genetic variations related to health. The TGDC includes any type of genetic analysis available to people outside a healthcare context, including genetic analyzes related to lifestyle, which would provide recommendations about diet or daily life (sports, etc.). The usual procedure of use consists in taking a biological sample at home, which is sent to the commercialization laboratory to be analyzed. The results of the laboratory analysis are communicated to the subject by telephone, by postal or electronic mail, or through secure access to an Internet portal.

The TGDC have the value of being able to predict that a disease can develop and, therefore, be able to stop their appearance by means of specific life habits, nutritional or other elements that contribute to slowing down their appearance or even preventing their appearance. It is a reality that the preventive field of genetics is fundamental for a person not to develop a cancer or any other type of disease to which he may have a genetic predisposition and with preventive measures can be avoided.

At the present time when they are being marketed mainly through the internet, a specific regulation is necessary that contemplates their characteristics in terms of their purpose and marketing regime with

respect to the different types of genetic analysis in order that their use is done with minimum ethical, legal and social guarantees for the consumer.

**Keywords:** direct-to-consumer genetic tests; dispensing act; Spanish legislation

## INTRODUCCIÓN

El Consejo de Europa, organismo internacional pionero en abordar los avances en materia de Biomedicina a través de su órgano de expertos en cuestiones de bioética: el Comité de Bioética (DH-BIO)<sup>1</sup>, ha estudiado en este marco las cuestiones que se plantean con la genética aplicada a la medicina y más concretamente con los análisis genéticos, manifestado claramente la necesidad del uso de estas pruebas, pero también la necesidad de su control. En un documento informativo que publicó en 2012 habla de los "análisis genéticos por motivos de salud" y facilita a la sociedad información general y objetiva acerca de los mismos. En el texto se explica los distintos tipos de análisis disponibles para pacientes y consumidores (se emplea este término

cuando el sujeto es sano), así como sus implicaciones en el campo de la medicina y el alcance y limitaciones de la información que se deriva de estos análisis<sup>2</sup>. Así, distingue una triple división en función de la finalidad del análisis: los análisis genéticos diagnósticos que pretenden diagnosticar una enfermedad en una persona que ya presenta síntomas; los análisis farmacogenéticos o relativos al tratamiento que se realizan para determinar la sensibilidad de un enfermo a una terapia concreta y los análisis genéticos predictivos dirigidos a personas que aún no han desarrollado ninguna enfermedad, ni presentan síntomas, en cuyo caso el análisis solo va a facilitar información sobre el riesgo de padecer una enfermedad en particular<sup>3,4</sup>.

Para poder determinar las peculiaridades del régimen jurídico de los Test Genéticos Directos al Consumidor (en adelante TGDC) es necesario tener en cuenta las diferencias entre las categorías de análisis genéticos que en el actual estado del conocimiento de la Medicina y la Genética se contemplan (Tabla 1).

Tabla 1.

Categorías de Análisis genéticos	Finalidad	Sujeto al que se dirige	Marco donde se contemplan	Solicitante
De DIAGNOSTICO	Diagnosticar una enfermedad genética	Personas que presentan signos y síntomas de la enfermedad que se investiga	Consulta médica	El facultativo que realiza la prescripción
Relativos al TRATAMIENTO	Adaptar el tratamiento de una enfermedad diagnosticada a las características del enfermo	Presenta la enfermedad	Consulta médica	El facultativo que realiza la prescripción
PREDICTIVOS	Tipo I Monogénicos: de una enfermedad específica Tipo II Multifactorial: De varias enfermedades	No presenta signos ni síntomas	Consulta médica Ámbito privado del usuario	Suele prescribirlo el médico cuando algún familiar si presenta la enfermedad Solicitados directamente por el usuario

a. Clasificación de los análisis genéticos según su finalidad y características de uso

Los TGDC se pueden incluir dentro de la categoría de análisis genético predictivo de tipo multifactorial (diferenciado en el cuadro como Tipo II) que incluyen información sobre la predisposición genética a un grupo de enfermedades, son utilizados en el ámbito privado y solicitados directamente por el usuario sin la intervención del médico. Respecto a ellos el informe del Consejo de Europa pone de manifiesto la proliferación en los últimos años del comercio de estos test fuera, claro está, del marco del sistema de salud, pues se anuncian a través de internet desde las propias empresas que los venden de forma directa al consumidor. El

documento del Consejo de Europa subraya que esta práctica comercial equipara la venta de estos análisis con la de cualquier producto de consumo como pueden ser libros o CDs, lo cual es preocupante sobretodo porque las empresas ofertan servicios de diagnóstico genético sin la participación de profesionales de la salud. Además, entre las cuestiones que debería saber la persona que se plantea comprar un test de este tipo señala el informe; que muchos de los test genéticos que se venden de manera directa al consumidor, no son considerados válidos por el sistema de salud porque la calidad y utilidad de los mismos no ha sido probada.

La mayoría de los resultados no son capaces de predecir si va a desarrollar cierta enfermedad y como sería de severa. En un elevado número de personas, para las enfermedades que se testan sus genes solo influyen parcialmente en el riesgo de padecer la enfermedad. Otros factores como su historia médica, estilo de vida y el medioambiente también juegan un papel importante.

Por todo ello, resulta necesario un planteamiento que de alguna forma permita la intervención de un profesional de la salud que haga prevalecer el interés sanitario frente al comercial en el marco del respeto a los derechos fundamentales de la persona<sup>5</sup>.

## EL CONCEPTO JURÍDICO DE TGDC EN LA NORMATIVA EUROPEA

Los TGDC no se encuentran definidos en ninguna norma en vigor, no tienen una regulación propia o específica en Europa sino que participan y se enmarcan dentro de la normativa reguladora de los análisis genéticos y de la legislación propia de los Productos Sanitarios. Por tanto, su estudio jurídico debe hacerse bajo una doble consideración: como servicio, por su finalidad y como producto, que debe reunir unas características técnicas y de calidad adecuadas como corresponde a cualquiera de los tipos de análisis genéticos existentes. No obstante, este tipo de test debe tratarse como un caso particular dentro de los análisis genéticos predictivos, por tres motivos:

- Su objeto: no están destinados ni al diagnóstico ni al tratamiento de una enfermedad, sino que son un instrumento que aporta información al sujeto sobre su singularidad genética;
- Su uso: la utilización del test parte de la libre voluntad de un sujeto sano y asintomático por llegar a conocer información genética. El acceso es "libre" no tiene que estar dirigido por un médico, no requiere una previa intervención médica que lo prescriba;
- Su mercado: son de libre comercio, no están restringidos a ámbitos de salud o servicios especializados. Son de venta "directa al consumidor".

### 1. El marco europeo que afecta a los TGDC como servicio

Los TGDC cumplen un papel en la medicina actual dirigida hacia la prevención a través de la predicción y tienen su base en la normativa general que se aplica a los análisis genéticos en general que se encuentra contenida en los siguientes actos:

- a. Las medidas establecidas por el Consejo de Europa a través del Convenio para la Protección de los Derechos del hombre y de la Dignidad del ser humano de cara a la aplicación de la Biología y la Medicina firmado en Oviedo

en 1997 (conocido como Convenio relativo a los Derechos humanos y la Biomedicina) que fue ratificado por España en el año 2000 donde se contempla por primera vez en su articulado la prohibición de la discriminación por razones genéticas y la necesidad de consentimiento informado para realizar cualquier tipo de intervención en este ámbito<sup>6</sup>.

En el marco de este Convenio, en 2008 se redactó el primer instrumento legal en el ámbito de las pruebas genéticas y se dispuso un Protocolo Adicional sobre análisis genéticos relativos a la salud, en el que establece que "un análisis genético con fines sanitarios sólo puede ser realizado bajo una supervisión médica individualizada" (artículo 7.1).

Más concretamente, en lo que respecta a los análisis genéticos predictivos, su artículo 12 establece:

"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 apropiado".

Siguiendo lo establecido por el Convenio del que España forma parte, para poder llevar a cabo una prueba predictiva es necesario la mediación de un profesional sanitario, existiendo por tanto una indicación médica o con fin de investigación y el correspondiente asesoramiento genético. Es decir, las pruebas que se contemplan son las consideradas predictivas de Tipo I que tienen una finalidad médica y no meramente informativa.

- b. En la Unión Europea las iniciativas emprendidas aún no han logrado que exista una armonización de las legislaciones sobre el régimen de comercialización de los TGDC, a pesar de que en el mercado europeo "on line" proliferan las ofertas de venta de este tipo de pruebas. Esta institución integradora no ha aprobado una normativa común para todos los Estados miembros, en consecuencia cada Estado aplica su propia normativa nacional.

En lo que se refiere a la normativa reguladora de los análisis genéticos; cabe destacar la iniciativa de la Comisión de la Unión Europea que emitió en 2004 un informe con 25 recomendaciones sobre el marco general y uso de los test genéticos con el objetivo de plantear un plan de acción en la materia<sup>7</sup>. La Comisión reconoce la necesidad de un marco normativo más explícito para regular el desarrollo de los test genéticos y subraya el asesoramiento genético como requisito básico en el contexto de una asistencia sanitaria. Más adelante, la Comisión en 2010 persiguiendo la armonización en todos los Estados Miembros y para asegurar que



el progreso conseguido en el ámbito de la genética, fuera compartido por todos los ciudadanos de forma igualitaria, emitió una nueva recomendación sobre el impacto de la genética en la organización de los servicios de atención sanitaria y la formación de los profesionales de la salud. Se perseguía que los gobiernos, la comunidad científica, la sociedad civil, el sector privado y la comunidad internacional, aseguraran que el progreso conseguido en el campo de la Genética fuera compartido por todos los ciudadanos de forma igualitaria. La Sociedad Europea de Genética en una Declaración emitida en 2010, se mostró contraria a este tipo de análisis genéticos e instaba a actuar a las autoridades europeas. La situación está, por tanto, en debate en el marco de la Unión Europea y la realidad es que ante esta falta de una reglamentación común europea cada Estado aplica su propia normativa, en algunos países como Francia, Alemania, Portugal o Suiza exigen que los test genéticos sean ofrecidos bajo supervisión médica y bajo consejo genético, de forma que los individuos que accedan a ellos obtengan la información adecuada y suficiente sobre sus limitaciones e implicaciones para que puedan decidir libremente<sup>8</sup>.

En ninguno de los actos europeos reguladores, emanados del Consejo de Europa o de la Unión Europea, se encuentra una definición concreta de TGDC por lo que para determinar su régimen jurídico es necesario el complemento de su regulación como producto.

## 2. El marco europeo que afecta a los TGDC como producto

Aunque en la normativa europea no existe una definición concreta de los TGDC si está claramente establecido que se consideran legalmente como "Productos sanitarios para diagnóstico in vitro" y en consecuencia, es de aplicación lo dispuesto en el REGLAMENTO (UE) 2017/746 del Parlamento Europeo y del Consejo de 5 de abril de 2017 sobre los productos sanitarios para diagnóstico in vitro<sup>9</sup>. La norma europea es directamente aplicable a todos los Estados miembros.

En efecto, el Reglamento citado en su considerando 10 expresa claramente que:

"Se precisa aclarar 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"

Con esta premisa, en su artículo 2.2 define al «producto sanitario para diagnóstico in vitro» como:

"cualquier producto sanitario que consista en un reactivo, producto reactivo, calibrador, material de control, kit, instrumento, aparato, pieza de equipo, programa informático o sistema, utilizado solo o en combinación, destinado por el fabricante a ser utilizado in vitro para el estudio de muestras procedentes del cuerpo humano, incluidas las donaciones de sangre y tejidos, única o principalmente con el fin de proporcionar información sobre uno o varios de los elementos siguientes:

- relativa a un proceso o estado fisiológico o patológico;
- relativa a deficiencias físicas o mentales congénitas;
- relativa a la predisposición a una dolencia o enfermedad;
- para determinar la seguridad y compatibilidad con posibles receptores;
- para predecir la respuesta o reacción al tratamiento;
- para establecer o supervisar las medidas terapéuticas"

El TGDC se acomoda a esta definición en tanto que se trata de un "kit" destinado a ser utilizado "in vitro" para el estudio de muestras procedentes del cuerpo humano con el fin de proporcionar información sobre la predisposición a una dolencia o enfermedad, como instrumento donde se vehiculiza la muestra para realizar el análisis predictivo.

Pero además, en este tipo de test hay que tener en cuenta su singular forma de uso: no existe relación médico-paciente pues el sujeto no tiene síntomas ni padece la enfermedad ni ha acudido a la consulta médica, sino que el test lo solicita de forma privada y directamente para satisfacer un deseo o dar respuesta a una duda sobre si puede o no desarrollar una enfermedad o se estudia en general la predisposición a varias, pues generalmente suelen ser análisis multifactoriales. Esta particularidad también es tenida en cuenta por el Reglamento UE que en su artículo 2.5 define al «producto para autodiagnóstico» como:

"todo producto destinado por el fabricante a ser utilizado por profanos, con inclusión de los productos utilizados para los servicios de autodiagnóstico que se ofrecen a profanos a través de servicios de la sociedad de la información"

A esta definición puede acomodarse el concepto TGDC pues el "kit" es enviado directamente al consumidor o usuario para ser utilizado en la toma de muestra que debe enviarse al laboratorio fabricante para que realice el estudio genético "in vitro" (lo que puede entenderse como "los servicios de auto diagnóstico" en cuanto que no interviene el médico) y remita los resultados al interesado.

Los TGDC se encuentran dentro del ámbito de aplicación del Reglamento comunitario por ser considerado como



«producto sanitario para diagnóstico in vitro» y al ser la norma de aplicación directa en España deberán adecuarse a los requisitos generales de seguridad y funcionamiento que deben cumplir los productos.

## EL MARCO JURÍDICO DE COMERCIALIZACIÓN DE LOS TGDC EN ESPAÑA

La comercialización y uso de los TGDC en España se encuentra sometida al marco general definido para los análisis genéticos dispuesto en la adaptación de la normativa española a las medidas establecidas en el Convenio del Consejo de Europa para los mismos.

En cumplimiento del compromiso asumido por España en la firma del Convenio de Oviedo se aprobó la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. La Ley española define así al análisis genético en su artículo 3<sup>10</sup> :

“a) «Análisis genético»: 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”.

La Ley distingue la triple división expresada por el Consejo de Europa y en su artículo 46 diferencia a los análisis en función de la finalidad de los mismos:

“los análisis genéticos se realizarán para la identificación del estado de afectado, de no afectado o de portador de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica de un individuo, o condicionar su respuesta a un tratamiento concreto”

Por tanto, no existe una definición concreta para el TGDC pero debe entenderse incluido dentro de la definición genérica, como el resto de las variantes de análisis genéticos que son servicios utilizados en la práctica médica, aunque en este caso particular existen en el mercado para su uso fuera del entorno médico.

En lo que se refiere a su consideración legal como producto, en España se aprobó en 2000 una disposición reglamentaria específica; el Real Decreto 1662/2000<sup>11</sup> que regulaba los productos sanitarios incorporando la Directiva comunitaria que se había aprobado en la Unión Europea con objeto de eliminar los obstáculos al comercio intracomunitario, garantizando la libre circulación de los productos en las mejores condiciones de seguridad y ofrecer a pacientes, usuarios y otras personas un nivel elevado de protección sanitaria, así como que los productos presenten las cualidades de funcionamiento que les haya asignado inicialmente el fabricante.

El Real Decreto establece disposiciones técnicas comunes y los requisitos que los productos sanitarios de diagnóstico «in vitro» deben cumplir para demostrar la conformidad con los requisitos esenciales y la normalización europea a través del marcado “CE”. Se trata de una reglamentación técnica pero que parte de la base de las definiciones legales que determinan que un producto tenga que someter a su ámbito de aplicación.

Las definiciones están recogidas en el artículo 3 siguiendo los dictados de la Directiva responden a dos cuestiones:

- su objeto o finalidad definiendo como “b) Producto sanitario para diagnóstico «in vitro»: Cualquier producto sanitario que consista en un reactivo, producto reactivo, calibrador, material de control, estuche de instrumental y materiales, instrumento, aparato, equipo o sistema, utilizado solo o en asociación con otros, destinado por el fabricante a ser utilizado «in vitro» para el estudio de muestras procedentes del cuerpo humano, incluidas las donaciones de sangre y tejidos, sólo o principalmente con el fin de proporcionar información: Relativa a un estado fisiológico o patológico, o relativa a una anomalía congénita, o para determinar la seguridad y compatibilidad con receptores potenciales, o para supervisar medidas terapéuticas.

Los recipientes para muestras se considerarán productos sanitarios para diagnóstico «in vitro». Por recipientes para muestras se entiende los productos, tanto si en ellos se ha hecho el vacío como si no, destinados específicamente por el fabricante a la contención directa y a la conservación de muestras procedentes del cuerpo humano para un examen diagnóstico «in vitro».”

Expresamente la norma excluye de su ámbito de aplicación a aquellos que:

“No se considerarán productos sanitarios para el diagnóstico «in vitro» los artículos de uso general en laboratorio, salvo cuando, por sus características, estén destinados específicamente por el fabricante a usarse en exámenes diagnósticos «in vitro»”.

La salvedad recogida hace que cualquier producto cuya finalidad sea realizar un diagnóstico en laboratorio “in vitro” queda sometido a tener esta consideración, Por tanto, por su finalidad los kits de toma de muestras para realizar los TGDC deben entenderse incluidos dentro de la consideración legal de Producto sanitario para diagnóstico «in vitro» y deberían encontrarse sometidos a esta reglamentación para su comercialización y uso con garantías. Sin embargo, en la actualidad en España los kits se comercializan libremente sin someterse a esta reglamentación y sin darle la consideración de producto sanitario que debería tener.

- Por su singular forma de uso: se define como “d) Producto para autodiagnóstico: Cualquier producto destinado por el fabricante para poder ser utilizado por profanos a domicilio”.

Los TGDC que los solicita libremente la persona directamente al laboratorio o empresa fabricante para ser usado de forma privada no se ajustan en todo a esta definición pues el sujeto lo que realiza es la toma de muestra y remite el recipiente o kit al laboratorio para su estudio y después recibe los resultados, sólo se ajusta en cuanto que son asimilables por el carácter autónomo de la prueba la parte “auto” en cuanto que no participa el médico aunque no sea “diagnóstico” porque lo que se estudia es la predisposición a la enfermedad.

La legalidad en cuanto al uso de estos test que llegan al consumidor y este remite al laboratorio se limita en el actual grado de desarrollo de la normativa al cumplimiento de la normativa técnica europea como producto sanitario de diagnóstico “in vitro”.

A este respecto, los conceptos recogidos en la norma española no entran en contradicción con lo dispuesto en el Reglamento UE de 2017 sobre los productos sanitarios para diagnóstico in vitro que es aplicable directamente en España, sino que son equiparables; luego la nueva regulación no plantea ningún conflicto en cuanto a la adaptación de la normativa española a la actual norma europea en vigor.

- Sobre la viabilidad legal de los protocolos de intervención profesional en el uso de los TGDC:

Los TGDC son una realidad en el comercio electrónico actual que ha manifestado el Consejo de Europa al ser viables como análisis genéticos por motivos de salud, si bien, existe una laguna legal en cuanto a su comercialización. Las normas europeas y la normativa española no los contemplan en cuanto a su distribución y venta. La venta directa abarca, por una parte, la contratación del servicio de análisis genético y, por otra, la venta del kits de toma de muestra. Ambos aspectos deberán estar contemplados en su regulación.

En el caso de España, el Real Decreto 1662/2000, recopila en un único artículo las condiciones a los que se someten los productos sanitarios de diagnóstico “in vitro” en cuanto a su distribución y venta, estableciendo lo siguiente:

“Artículo 13. Distribución y venta.

1. Solamente se venderán y distribuirán productos conformes con el presente Real Decreto y no caducados, tomando como referencia para esto último la fecha indicada en el párrafo e) del apartado 8.4 del anexo I.

2. La distribución y la venta al público estarán sometidas a la vigilancia e inspección de las autoridades sanitarias de la comunidad autónoma correspondiente.
3. Las personas físicas o jurídicas que se dediquen a la actividad de distribución o de venta al público de productos contemplados en este Real Decreto lo comunicarán previamente a las autoridades sanitarias de la Comunidad Autónoma donde se encuentren establecidas mediante escrito en el que hagan constar:
  - a. Identificación de los locales de distribución.
  - b. Tipos de productos que distribuye.
  - c. Identificación del técnico previsto en el apartado 4 del artículo 14.
  - d. Quedan exceptuados de realizar tal comunicación aquellos distribuidores que posean, además, la condición de fabricantes o importadores de los productos, así como las oficinas de farmacia.
4. La venta al público de los productos para autodiagnóstico se realizará exclusivamente a través de las oficinas de farmacia.
5. Queda prohibida la venta ambulante de productos sanitarios para diagnóstico «in vitro».
6. Para la venta al público de los productos de autodiagnóstico se exigirá la correspondiente prescripción. Como excepción, esta prescripción no será necesaria en los productos para el diagnóstico del embarazo y de la fertilidad, así como en los productos de autodiagnóstico para la determinación de la glucemia y para la detección del VIH.
7. Queda prohibida la venta al público por correspondencia o por procedimientos telemáticos de los productos de autodiagnóstico. No obstante, esta modalidad podrá efectuarse por las oficinas de farmacia, con la intervención de un farmacéutico y el asesoramiento correspondiente, para los productos en los que no es necesaria la correspondiente prescripción.
8. Por razones de salud pública, no se pondrán a disposición del público los productos para el diagnóstico genético”.

Ante este régimen de comercialización tan genérico las restricciones a la puesta en el mercado de los TGDC deben ser interpretadas teniendo en cuenta las particularidades que lo caracterizan:

- Al estar considerados dentro de la categoría de análisis genéticos predictivos no pueden someterse a las limitaciones dirigidas a los productos para diagnóstico genético (apartado 8 del artículo 13) pues estos son pruebas “de diagnóstico” donde debe intervenir el médico y darse la circunstancia de que el sujeto esté enfermo o

presente signos que llevan a requerir su estudio dentro del ámbito clínico y por los que ha acudido a la consulta médica, desde donde se solicita el análisis. La prohibición sería aplicable a la categoría de análisis genéticos de finalidad diagnóstica y no debe ampliarse a los TGDC cuya finalidad es predictiva.

Por el mismo motivo, lo dispuesto sobre la prohibición de publicidad para los análisis de diagnóstico genético (artículo 25.8) y sobre su puesta a disposición al público están referidos también, en exclusiva a los análisis para el diagnóstico y no pueden verse afectados los TGDC que son de carácter predictivos (apartado 8 del artículo 13).

- Al ser considerados como una prueba que solicita directamente el consumidor desde su libertad de querer conocer determinada información de la peculiaridad genética de su persona, que es el fin de este tipo de análisis; los mismos pueden asimilarse a los “productos de autodiagnóstico” y aplicárseles la disposición de que su venta se realice a través de las oficinas de farmacia (apartado 4 del artículo 13), pero sin embargo no puede aplicarse la exigencia de la prescripción que se contempla así mismo para los de autodiagnóstico (apartado 6 del artículo 13) porque se trata de un test preventivo, no hay enfermedad, no hay síntomas, la persona está sana no hay relación médico-paciente y su uso responde sólo al deseo, que no la necesidad, de información.

Por tanto, esta indefinición legal llama a aplicar el principio *Ubi lex non distinguit, nec nos distinguere debemus*: donde la ley no distingue, no debemos distinguir. Esta regla de derecho, determina que una acción, por mala que sea, no puede constituir delito si la ley no la ha definido y penado previamente como tal.

Partiendo de la base de que no existe una normativa específica ni restrictiva la viabilidad de ofrecer al consumidor la opción de venta en las oficinas de farmacia, como establecimientos sanitarios, con información y asesoramiento a través de los farmacéuticos como profesionales de la salud y además, que esta intervención esté protocolizada, no es contraria a derecho. Sino que, supondría una garantía para el usuario el llevar al ámbito sanitario un producto que circula libremente por el mercado, que debería estar avalado con la garantía de calidad como producto y también, con su garantía correspondiente como servicio al usuario.

Desde la perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana el ofrecimiento de pruebas genéticas relacionadas con la salud directamente a los consumidores (en su documento identificadas según el acrónimo DTC-GT de la versión en inglés), sin supervisión médica, consentimiento informado, ni el adecuado conse-

jo genético independiente, y la propaganda sobre pruebas genéticas sin beneficios probados, está en oposición con los estándares deontológicos que sostienen las asociaciones científicas y profesionales. Esta Comisión ha manifestado recientemente la fuerte oposición de los genetistas europeos a este tipo de análisis, con una opinión prácticamente unánime de los genetistas clínicos acerca de la inaceptabilidad de ofrecer pruebas para enfermedades no tratables ni prevenibles y para trastornos con consecuencias graves para la salud, fuera del entorno sanitario, sin establecer una relación médico-paciente y sin supervisión médica presencial<sup>12</sup>.

En el comercio de los TGDC lo que se vende al consumidor es, por una parte el servicio de análisis que se realiza “in vitro” en el laboratorio (diferencia con los test de autodiagnóstico que los realiza el usuario/profano) y, por otra, el “kit” de toma de muestra para que la realice directamente el usuario. Lo más generalizado en los test en el mercado es que la muestra requerida sea de saliva o pelo lo que hace que no requiera la intervención de un analista especializado y habilitado para la extracción de muestras biológicas.

Al no existir relación médico/paciente, estos productos se pueden comparar con las EFP/OTC (Medicamentos de autoconsumo o de consejo farmacéutico) que son de dispensación libre donde se encuentra justificado la intervención profesional del farmacéutico para aconsejar, asesorar sin que esto se interprete como una intromisión en la labor del facultativo al que corresponde la prescripción de los medicamentos, son la excepción a la norma general de prescripción de medicamentos y su dispensación con receta.

La opción (que no exclusividad) de venta de TGDC en farmacias debe entenderse como un apoyo para el sujeto que libremente opta por acceder a los mismos a través de esta canal sanitario de forma individualizada pues el farmacéutico puede asesorarle e informarle sobre el uso y las características de los “kits”. Las oficinas de farmacia pueden cumplir esta función como establecimientos sanitarios en virtud de la definición establecida para los mismos en el artículo 1 apartado b) del Real Decreto de 2003<sup>13</sup>:

“c) Establecimiento sanitario: conjunto organizado de medios técnicos e instalaciones en el que profesionales capacitados, por su titulación oficial o habilitación profesional, realizan básicamente actividades sanitarias de dispensación de medicamentos o de adaptación individual de productos sanitarios”

El farmacéutico a través del servicio instrumentado en un protocolo específico sobre el uso de los test para el análisis predictivo que puede ofertar al consumidor asegura el co-

recto uso del mismo y su envío desde la farmacia asegura la fiabilidad de la cadena de custodia.

En cuanto a las atribuciones profesionales que pueden entenderse afectadas; la intervención del farmacéutico no atenta contra ninguna disposición reguladora que puedan interpretarse como aplicables en este acto y servicio:

- El farmacéutico NO RECOGE la muestra sino que informa sobre el correcto uso (importancia de realizar la toma en ayunas, normas de higiene etc.) y este papel de asesoramiento queda enmarcado dentro de las funciones que la Ley 44/2003 que regula las profesiones sanitarias a tribuye a los Farmacéuticos: "corresponde a los Licenciados en Farmacia las actividades dirigidas a la producción, conservación y dispensación de los medicamentos, así como la colaboración en los procesos analíticos, farmacoterapéuticos y de vigilancia de la salud pública" (artículo 6.b)<sup>14</sup>. Luego no realiza la labor de un analista pues no manipula ni lleva a cabo la toma de muestras. Se trata de una actuación similar a las que se realizan con los test de glucosa, test de control de colesterol y similares que se venden en la farmacia; los realiza directamente el usuario bajo la supervisión y el asesoramiento del profesional farmacéutico sin que ello se interprete como intromisión en las atribuciones de los analistas. Resulta importante destacar esta cuestión: el protocolo es un apoyo para la correcta realización de la toma de muestra de los test.
- El farmacéutico NO INTERPRETA los resultados, que los recibe el consumidor encriptados; el profesional sanitario es un asesor que contribuye a la garantía en el almacenamiento y custodia de los mismos.

Por todo lo expuesto, queda manifiesto que el acceso a este tipo de análisis puede hacerse a través de un sistema de venta directa de los kits de tomas de muestra en farmacias u otro tipo de establecimientos, centros sanitarios o servicios pues no existe una disposición que los regule limitando su libre uso y comercialización. Pueden coexistir las distintas opciones de acceso a los test sin que ello signifique intromisión en las competencias profesionales de cada sector.

## CONCLUSIONES

Los TDGC no están regulados expresamente ni en el ámbito europeo que afecta a la legislación española ni concretamente en la norma nacional. Existe una laguna legal de una práctica que resulta necesaria regular para que se realice con garantías éticas, legales y sociales suficientes para la protección de los derechos fundamentales de la persona.

Los kits para la toma de muestra que están comercializando las compañías que ofrecen este tipo de servicios a través de

Internet, al que también se puede acceder mediante la venta directa en farmacias u otro tipo de establecimientos, no tienen ningún control sanitario en la actualidad y deberían estar sometidos a la normativa reguladora como "producto sanitario para diagnóstico «in vitro»" pues así están contemplados los recipientes para tomas de muestras biológicas de origen humano.

La comercialización de estos dispositivos en establecimientos o centros sanitarios para ponerlos a disposición al consumidor puede aportar una garantía sanitaria en el momento de dar valor a los resultados. Por tanto, los productos deben comercializarse de acuerdo con la legalidad.

La intervención de las oficinas de farmacia o de cualquier otro establecimiento o servicio de análisis dentro del ámbito sanitario aplicando un protocolo de seguimiento puede contribuir a asegurar el correcto uso de este tipo de test que puede definirse como de "autoconsumo" pues es el consumidor quien lo solicita, realiza directamente la toma de muestras, lo envía al laboratorio de análisis y recibe los resultados. La intermediación en este ciclo de un profesional sanitario con un papel exclusivamente de asesor que informe a la persona "profana" en la materia puede contribuir al uso adecuado de los mismos e introducirlo en el ámbito del sistema de salud, con sus estándares éticos y de calidad que garanticen su correcto uso.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Comité de Bioética. Consejo de Europa. Disponible en: <http://www.coe.int/bioethics>
2. Consejo de Europa: Análisis genético por motivos de salud [Internet]. Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg 2012. Disponible en: <https://rm.coe.int/1680458000>
3. Baiget Bastús M. Análisis genéticos. En Romeo Casabona C. (Dir). Enciclopedia de Bioderecho y Bioética. 2011; Ed. Comares, Granada, Tomo I. 29 p. On line: <https://enciclopedia-bioderecho.com/>
4. De Montalvo Jääskeläinen F. Test Genéticos Directos al Consumidor y límites al principio de autonomía. Derecho y Salud. 2015; 25 (1): 34-50
5. Martínez Otero JM. La generalización de los test genéticos y su incidencia en los derechos fundamentales. Revista Europea de Derechos Fundamentales. 2017; 235-266
6. González Alonso Julia. La bioética en el Consejo de Europa. Rev Esp Salud Pública. 1997;71(4): 331-334.
7. Comisión Europea: "25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los test genéticos". Bruselas 2004. Disponible en: [https://www.bioeticaweb.com/wp-content/uploads/2014/07/recommendations\\_geneti\\_es.pdf](https://www.bioeticaweb.com/wp-content/uploads/2014/07/recommendations_geneti_es.pdf)

8. Borry P, van Hellemond RE, Sprumont D, Jales CF, et al. Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries. *Eur J Hum Genet.* 2012; 20(7):715-21. Doi:10.1038/ejhg.2011.278
9. Reglamento UE del Parlamento Europeo y del Consejo 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. R 2017/746 (5 abril 2017)
10. Ley de Investigación Biomédica. L.Nº14/2007 (3 julio 2007).
11. Real Decreto sobre productos sanitarios para diagnóstico "in vitro". RD 1662/2000 (29 septiembre 2000).
12. Pàmols T, García JM, Pérez A y Díaz de Bustamante A. Pruebas genéticas de venta directa a los consumidores. Perspectiva de la Comisión de Ética de la Asociación Española de Genética Humana. *Med Clin (Barc).* 2019; 153(1):35-40. Doi:10.1016/j.medcli.2019.01.028
13. Real Decreto por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios. RD 1277/2003 (10 octubre 2003)
14. Ley de ordenación de las profesiones sanitarias. L 44/2003 (21 noviembre 2003)