

## ACUERDO DE LA COMISIÓN DE PRESTACIONES, ASEGURAMIENTO Y FINANCIACIÓN PARA LA ACTUALIZACIÓN DE LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS EN EL ÁMBITO DE LA CARTERA DE GENÉTICA EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Pleno celebrado el 21 de octubre de 2021

La modificación acordada a realizar en el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, Anexo III cartera de servicios comunes de atención especializada, es la siguiente:

Apartado 5. Indicación o prescripción, y la realización, en su caso, de procedimientos diagnósticos y terapéuticos

5.3.10 Atención a los pacientes y familiares en el área de las enfermedades de base genética que comprenderá los análisis genéticos o genómicos y el asesoramiento genético.

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

a) El diagnóstico de enfermedades, trastornos de base genética o alteraciones farmacogenéticas, mediante la integración de la información clínica personal y familiar y la obtenida tras la realización de los estudios genéticos o genómicos.

Se considera incluida la caracterización molecular con fin diagnóstico o pronóstico, así como para la toma de decisiones terapéuticas.

b) La transmisión de información, de forma clara y comprensible, sobre la alteración genética y la enfermedad o trastorno subyacente, el riesgo de recurrencia, las consecuencias para el paciente y sus familiares y el asesoramiento sobre las posibilidades terapéuticas y 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 asesoramiento genético y de realización de análisis genéticos o genómicos con fines asistenciales deberá ser efectuado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros que dispongan de autorización sanitaria, incluyendo la oferta asistencial, de la comunidad autónoma donde estén ubicados, de acuerdo al Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, y la correspondiente normativa autonómica que regule esta materia. Así mismo, los centros podrán ser acreditados por la autoridad autonómica o estatal competente y deberán reunir los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan.

5.3.10.3 El asesoramiento genético es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para ella o sus familiares de los resultados de un análisis genético o genómico y de sus beneficios, riesgos y limitaciones y, en su caso, para asesorar en relación con las posibles alternativas derivadas de dicho análisis. Este procedimiento tendrá lugar en las enfermedades o trastornos de base genética y potencialmente hereditarios tanto antes como después de una prueba genética o genómica e incluso en ausencia de las mismas.

a) El asesoramiento 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, trastorno genético o alteración de relevancia farmacogenética. 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 de base genética.
- 2º Informar sobre el posible tipo de herencia, los análisis genéticos o genómicos disponibles, así como de sus consecuencias clínicas y terapéuticas, 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 informadas.
- 4º Solicitar la firma del consentimiento informado previamente a la realización de cualquier análisis genético o genómico, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios, riesgos y limitaciones, así como de los posibles resultados y de sus consecuencias clínicas y terapéuticas.

b) El asesoramiento genético se realizará antes y después del estudio genético indicado, al menos, ante el diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de:

- 1º Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos o hereditarios, dificultades graves de aprendizaje o problemas de fertilidad.
- 2º Enfermedades hereditarias de aparición prenatal, infantil y adulta.
- 3º Cánceres hereditarios o familiares.
- 4º Anomalías congénitas o del desarrollo.
- 5º Discapacidad intelectual u otros trastornos del neurodesarrollo con sospecha de base genética.
- 6º Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.

**5.3.10.4** El análisis genético o genómico es un procedimiento destinado a identificar variantes genéticas o a detectar la presencia o ausencia de uno o varios segmentos de material genético. Se consideran incluidas también las pruebas indirectas para detectar un producto genético o un metabolito específico que sea indicativo de un cambio genético determinado.

a) La indicación de los análisis genéticos o genómicos en las enfermedades o trastornos de base genética debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento 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 incapacitadas legalmente y los menores de edad 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 recoge en la legislación vigente.

b) En la realización de análisis genéticos o genómicos:

- 1º Se asegurará la protección de los derechos de las personas y del tratamiento de los datos de carácter personal de acuerdo a la legislación vigente.
- 2º Se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.
- 3º Solo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de alguna variante genética responsable de una enfermedad o detectar una predisposición o susceptibilidad genética a una determinada enfermedad, estimando el riesgo asociado con fines médicos y con un asesoramiento genético asociado, cuando esté indicado. También podrán realizarse para identificar las diferencias individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades.
- 4º En el caso de personas con discapacidad, la información y documentación que se facilite, así como la comunicación y la interacción durante el proceso de asesoramiento genético, deberán atender a los requerimientos de accesibilidad universal y diseño para todos.

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

- 1º Tener validez analítica y clínica sustentada en la evidencia científica.
- 2º Ser de utilidad clínica: constituir un elemento esencial para el diagnóstico y pronóstico de la enfermedad, para la selección y seguimiento de tratamientos, así como para la toma de decisiones reproductivas. Todo ello siempre que el balance beneficio/riesgo sea favorable.
- 3º Haber sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

d) Se incluirán en la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud aquellos análisis genéticos o genómicos 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 o genómicos diagnósticos: Se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar una enfermedad, trastorno o alteración de base genética. 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 o genómico.
- ii) El diagnóstico genético de la enfermedad cumple al menos uno de los requisitos siguientes:

- Implica un claro beneficio en el manejo clínico (diagnóstico, pronóstico, tratamiento o seguimiento) del paciente 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 o predictivos: Se realizan en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad. 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 o genómico permite un diagnóstico precoz o un tratamiento más temprano, lo que se traduce en la disminución de la morbilidad de la enfermedad, en la previsión de una mejor respuesta terapéutica o en evitar efectos secundarios no deseables.
  - El diagnóstico genético de la enfermedad ayuda en 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 o predictivo 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, el análisis genético o genómico se deberá realizar lo más próximo posible al momento en el 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.

El ámbito de este apartado se refiere al estudio de portadores en el contexto de sospecha diagnóstica o antecedentes familiares. En lo referente a cribados poblacionales incluidos en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud, se aplicará lo establecido en el anexo I, apartado 3.3 de este real decreto.

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 puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético o genómico.
- 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.

4º Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal: Se realizan en caso de un feto 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) Antecedentes familiares de una enfermedad o trastorno genético con riesgo de recurrencia o existencia de marcadores ecográficos, biomarcadores o malformaciones indicativas de un defecto genético.
- ii) El análisis genético o genómico debe contribuir al manejo clínico de la gestación, del recién nacido o a la toma de decisiones reproductivas.

5º 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 afectos que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida. La aplicación de las técnicas de diagnóstico preimplantacional en estos casos deberá comunicarse a la autoridad sanitaria correspondiente, que informará de ella a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.
- ii) La aplicación de técnicas de diagnóstico preimplantacional para cualquiera otra finalidad no comprendida en el apartado anterior, o cuando se pretendan practicar en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones in vitro, con fines terapéuticos para terceros, requerirá de la autorización expresa, caso a caso, de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida que deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso.

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 5.3.8.3.

6º 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 o minimizar los posibles efectos adversos en un individuo determinado.

7º Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.

Todos estos servicios son prestados por las correspondientes unidades asistenciales, recogidas en el Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, autorizadas por las respectivas comunidades autónomas.

5.3.10.5 La cartera común de servicios en el área de genética se hará efectiva mediante el correspondiente catálogo, que se hará público, previo acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, a propuesta de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación.

Con el fin de garantizar la calidad en la prescripción de los análisis genéticos o genómicos, el responsable de la indicación deberá garantizar, siempre que se requiera, que se ha realizado un asesoramiento genético previo y que se ha firmado el correspondiente consentimiento informado. Además, deberán constar en la prescripción, como mínimo, los siguientes datos:

- 1º Responsable de la indicación: datos de identificación del facultativo (nombre completo, número de colegiado o código de identificación, centro sanitario y servicio).
- 2º Usuario: datos de identificación; fecha de nacimiento.
- 3º Orientación diagnóstica: Condición o patología que justifica la indicación, patologías concomitantes que influyan en la indicación u otra información clínica de interés.
- 4º Antecedentes personales y familiares.
- 5º Indicación: Fecha; tipo de análisis genético o genómico que se solicita.

Las autoridades sanitarias competentes pondrán a disposición de los profesionales del Sistema Nacional de Salud la relación de centros que, cumpliendo los requisitos que se establezcan, puedan realizar los diferentes tipos de análisis genéticos o genómicos.

5.3.10.6 Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética

1. El Comité Asesor para la cartera común de servicios en el área de genética, adscrito a la Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia, es el órgano coordinador entre las administraciones sanitarias implicadas en la gestión de esta prestación y tendrá como finalidad la coordinación de las actuaciones y el seguimiento de dicha cartera. Su actividad estará vinculada a la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación, regulada en el artículo 9 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 cual, a su vez, depende del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

2. Este Comité tendrá la siguiente composición:

- a) Presidente: El titular de la Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia. El Presidente suplente será el Subdirector General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación, en tanto que titular del órgano responsable de la definición de la política de ordenación de prestaciones.
- b) Vocales, que serán designados por la respectiva institución a la que representan entre las personas que desempeñan funciones relativas a la cartera común de servicios en el área de genética:
  - Un representante de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud.
  - Un representante del Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).
  - Un representante de cada una de las mutualidades de funcionarios: Mutualidad General de Funcionarios Civiles del Estado (MUFACE), Mutualidad General Judicial (MUGEJU) e Instituto Social de las Fuerzas Armadas (ISFAS).
  - Un representante de cada una de las Comunidades Autónomas.
  - Un representante de la Subdirección General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación.
  - Un representante de la Subdirección General de Farmacia.
  - Un representante de la Subdirección General de Promoción, Prevención y Calidad.
  - Además se integrarán como vocales dos asesores de reconocido prestigio y experiencia en el área de genética o genómica designados por la persona titular del Ministerio de Sanidad, previa consulta al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

Para cada uno de los vocales será designado por la institución a la que representan, un titular y un suplente.

- c) Para garantizar el desarrollo de las tareas encomendadas a este Comité, se establece una Secretaría que será ejercida por un funcionario de la Subdirección General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación.

Cuando la naturaleza de los temas así lo aconseje, se podrán incorporar a este Comité, por indicación del Presidente, otros expertos que se consideren necesarios, en concepto de asesores con voz pero sin voto.

3. Las funciones de este Comité serán las siguientes:

- a) Elaborar, aprobar y modificar el reglamento de régimen interior de funcionamiento del propio Comité.
- b) Asesorar en la estrategia de estudios genéticos y genómicos. Proponer el desarrollo de la cartera común de servicios para los trastornos y enfermedades

de base genética, incluido el catálogo así como su actualización de acuerdo a la normativa vigente.

- c) Proponer los requisitos mínimos comunes que deben reunir las pruebas genéticas o genómicas, dirigidos a garantizar la calidad de esta prestación.
- d) Proponer criterios comunes para la elaboración de los correspondientes catálogos de genética por las Comunidades Autónomas, Instituto Nacional de Gestión Sanitaria y las Mutualidades de Funcionarios en sus respectivos ámbitos de gestión.
- e) Proponer y coordinar el sistema de información que permita el seguimiento de esta cartera de servicios.
- f) Identificar necesidades y detectar las dificultades que pudieran surgir en el cumplimiento de la normativa sobre esta materia y resolver las dudas sobre su aplicación e interpretación.
- g) Proponer actividades de información en esta materia destinadas a profesionales, población o pacientes.
- g) Emitir informe, cuando sea requerido para ello por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud o las administraciones sanitarias representadas en el Comité, sobre las cuestiones que afecten a la cartera común.
- h) Servir de cauce permanente de colaboración, comunicación e información entre los distintos Servicios de Salud de las Comunidades Autónomas, la Administración General del Estado y otros agentes implicados en la gestión de esta cartera.
- i) Aquellas otras que puedan serle confiadas por el Ministerio de Sanidad o por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud para la debida coordinación entre las administraciones sanitarias en esta materia.

- 4. Se reunirá con una periodicidad anual, pudiendo convocarse reuniones adicionales cuando se estime necesario.
- 5. Para su correcto funcionamiento se crearán grupos técnicos de trabajo, de carácter permanente, para asesoraren la definición y actualización del catálogo, o temporal, para el estudio de temas concretos relacionados con las materias de su competencia. Estos grupos se reunirán con la periodicidad que requiera la misión que se les encomiende y en ellos participarán la Sociedades Científicas implicadas.
- 6. El apoyo al Comité será prestado con los actuales medios humanos y materiales del Ministerio de Sanidad de modo que su funcionamiento no suponga incremento del gasto público.
- 7. Sin perjuicio de las peculiaridades previstas en esta orden, el Comité ajustará su funcionamiento a lo dispuesto en el Capítulo II de la Ley 40/2015, de 1 de octubre, de Régimen Jurídico del Sector Público.
- 8. Comisiones autonómicas de genética: Como órgano coordinador en materia de genética en cada Comunidad autónoma podrán constituirse comisiones autonómicas, cuyas funciones y composición serán reguladas por sus autoridades sanitarias.