

## **POSICIONAMIENTO DE ASEBIR SOBRE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS DE CRIBADO DE ENFERMEDADES RECESIVAS EN LOS PROGRAMAS DE DONACIÓN**

**ASEBIR, 14 de abril de 2016**

El conocimiento del estatus genético en relación con las enfermedades recesivas, o recesivas ligadas al cromosoma X, es muy importante desde el punto de vista anticipatorio, en el contexto del asesoramiento preconcepcional. En este sentido, los estudios genéticos dirigidos a establecer la condición de portador/a, o no portador/a, de enfermedades hereditarias, han aparecido recientemente y de forma rotunda en el ámbito de la biomedicina reproductiva. Si bien pueden aplicarse en distintas situaciones, estos estudios cobran una especial relevancia en los programas de donación de gametos.

El continuo y rápido avance que se está produciendo en los métodos de diagnóstico genético ha permitido que estos estudios sean cada vez más precisos y amplios, pudiéndose analizar un gran número de enfermedades en un mismo ensayo.

El presente escenario ha propiciado la aparición de un gran debate acerca de la regulación, pertinencia, e incluso alcance, de estos estudios genéticos. El presente documento pretende establecer el posicionamiento actual de ASEBIR para que pueda servir de guía en aquellas cuestiones que de forma más recurrente plantean dudas.

### **Estudios genéticos para el cribado de enfermedades recesivas a los/las donantes**

Ni la ley de reproducción 24/2006 ni el Real Decreto ley 9/2014, sobre calidad y seguridad de las donaciones, imponen la realización de ningún tipo de prueba genética concreta, ni a los donantes, ni a las parejas receptoras. Por lo tanto, en el momento actual no es obligatorio hacer pruebas de emparejamiento genético (*matching* genético), pues no existe ninguna norma que así lo indique, ni dichas pruebas están incorporadas a las guías clínicas del Sistema Nacional de Salud.

No obstante, el Real Decreto ley 9/2014 indica que, en las donaciones de células reproductoras fuera de la pareja, se realizará una evaluación de la carga genética en relación a los genes autosómicos recesivos, de acuerdo al conocimiento científico y a la etnia del donante, así como una evaluación del riesgo de enfermedades hereditarias conocidas y presentes en la familia. En consecuencia, a partir de la entrevista clínica, habrá que valorar qué pruebas genéticas procede realizar, en su caso.

Así mismo y teniendo en cuenta que el Artículo 5.6 de la Ley 14/2006 especifica que *El estado psicofísico del donante deberá cumplir las exigencias de un protocolo obligatorio de estudio de los donantes que incluirá sus características fenotípicas y psicológicas, así como las condiciones clínicas y determinaciones analíticas necesarias para demostrar, según el estado de los conocimientos de la ciencia y de la técnica existentes en el momento de su realización, que los donantes no padecen enfermedades genéticas, hereditarias o infecciosas transmisibles a la descendencia* y debido a la existencia de estudios para la realización de cribado genético, los pacientes deben ser informados de la existencia de estos estudios genéticos y valorar, en cada caso, su realización tanto al donante como al receptor. Algo parecido sucedió con el cariotipo que, si bien la normativa vigente no obliga a realizarlo, con el tiempo y de acuerdo a las recomendaciones de las sociedades científicas, mayoritariamente se ha terminado aceptando su necesaria realización, tanto a donantes como a receptores, previamente a cualquier TRA.

## **Donantes portadores/as de una enfermedad genética conocida**

Desde el punto de vista asistencial se considera que la mayoría de personas son portadoras de alguna mutación en alguno de los genes que se estudian y que, si se trata de un gen con herencia mendeliana autosómica recesiva, solo hay que hacer el *matching* con otra persona que no sea portadora de ninguna mutación en el mismo gen. Se desaconseja descartar a los/as donantes por ser portadores pues su condición de portadores/as es algo considerado "normal" en la población. En las donaciones de ovocitos, lo que se debe hacer es estudiar al marido/pareja masculina de la receptora de ovocitos y confirmar que no tiene ninguna mutación en el mismo gen. Si fuera así, se buscaría otra donante pero no se descartaría.

Distinto es cuando una donante es portadora de una mutación ligada al cromosoma X porque en este caso el riesgo de transmisión de la enfermedad a la descendencia es alto y no puede evitarse si se trata de un hijo varón y en determinados casos, también si es de sexo femenino. Estos casos son considerados de alto riesgo reproductivo (a diferencia de las formas autosómicas recesivas) y sí deberían ser descartadas y ofrecer un adecuado asesoramiento genético a todas/os las donantes.

## **Necesidad de estudio de ambos miembros de la pareja receptora**

La aparición de los estudios genéticos para el cribado de portadores es muy reciente, por lo que no existe en el momento actual ninguna norma que lo regule. En consecuencia, no podemos afirmar que sea obligatorio, aunque teniendo en cuenta los trabajos publicados hasta el momento, parecería recomendada su realización, siempre que el equipo médico lo estime conveniente, para poder proceder a un *matching* correcto (evitando la coincidencia de dos portadores de mutaciones en un mismo gen) y evitando descartar donantes únicamente por su condición de portadoras lo que éticamente podría considerarse reprochable.

## **Comunicación de los resultados del estudio genético**

El artículo 5 de la Ley 14/2006 dice textualmente que *la donación será anónima y deberá garantizarse la confidencialidad de los datos de identidad de los donantes* pero también afirma que las receptoras de gametos y de los embriones así como los hijos nacidos o sus representantes legales tienen derecho a obtener información general de los donantes que no incluya su identidad ya que esta solo podría revelarse en circunstancias excepcionales.

En el artículo 18.3 de la misma ley, se puntualiza que los datos de las historias clínicas, excepto la identidad de los donantes, deberán ser puestos a disposición de la receptora y de su pareja, o del hijo nacido por estas técnicas o de sus representantes legales cuando llegue a mayoría de edad, si así lo solicitan. Por tanto, es recomendable informar de que se dispone de la información del perfil genético y, si se solicita, podrá informarse de aquello que tenga trascendencia clínica para los receptores y su descendencia.