



T Pampols Ros (Presidenta)
JM García Sagredo
A Pérez-Aytés
I Blanco Guillermo
JF Quesada Espinosa
M Fenollar Cortés (Secretaria)

Abril 2026

CONSULTA ACERCA DE REALIZAR UN ESTUDIO DE FARMACOGENÉTICA EN UN MENOR.

El motivo de la consulta es el posible conflicto ético ante la realización de un estudio de farmacogenética a un menor que en el momento de la solicitud no precisa de un tratamiento farmacológico que requiera de estos estudios y no presenta una enfermedad que justifique la realización de otra prueba genética (exoma o genoma) de la que se pueda inferir ese estudio farmacogenético.

Una vez debatida y valorada la situación por la Comisión de Ética, teniendo en cuenta documentos relevantes y la legislación española, adjuntamos nuestras reflexiones y conclusiones incluyendo apoyo bibliográfico.

Nos hemos planteado:

1. La pertinencia de realizar estudios genéticos.
2. La cartera de servicios en farmacogenética.
3. Nuestro marco legal para los análisis genéticos.

1. La pertinencia de realizar los estudios genéticos.

Los estudios genéticos deben prescribirse por un profesional de la salud cualificado con criterios de pertinencia y con una finalidad clínica (principios éticos de beneficencia y no maleficencia).

La farmacogenética/farmacogenómica es la ciencia que estudia la influencia de las variaciones en el ADN en la respuesta farmacológica. Como cualquier estudio genético requiere de un asesoramiento genético pre test y pos test y un proceso de consentimiento informado, de acuerdo con la ley 14/2007 de 13 de Julio de Investigación biomédica (LIB) que establece el marco jurídico en el que han de situarse las pruebas genéticas y los cribados genéticos tanto en ámbito asistencial como de la investigación (1).

En el caso de un menor, aunque hay que tener en cuenta su opinión en función del grado de madurez y debe ser informado del estudio que se va a realizar, son sus progenitores los que responsables legales de velar por el mayor beneficio para el niño (principio ético de autonomía y protección de quienes la tienen disminuida). Ver punto 3, en el que se detalla con más extensión el marco legal

Las técnicas de biología molecular hoy en día permiten la secuenciación de todo el genoma de un individuo. En el caso de la pertinencia de realizar un estudio genético en un menor con los propósitos especificados en la LIB, técnicamente es posible el estudio de posibles enfermedades del adulto, sin embargo, el diagnóstico de trastornos de inicio en la edad adulta no prevenibles o tratables debe posponerse hasta que se pueda actuar medicamente o el menor sea suficientemente maduro para tomar la decisión por sí mismo (principio de autonomía). Para más información ver Respuesta 4 Pruebas Genética en Menores Asintomáticos 2016 en la página web de la AEGH (2)

2. La cartera de servicio en farmacogenética:

La farmacogenética ha tenido un alto desarrollo en los últimos años a la par del desarrollo de las técnicas moleculares que han permitido análisis con tiempos de respuesta cortos. Estos estudios estén contemplados en la Cartera común de servicios del Servicio Nacional de Salud (3), siendo de especial relevancia para su implementación efectiva la publicación el 29 de julio de 2024 de la base de datos de biomarcadores farmagenómicos de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (4).

La farmacogenética está ampliamente desarrollada para los adultos, pero en paciente pediátricos la evidencia de su utilidad clínica es menor dado que la investigación en pacientes pediátricos es escasa, al considerarse que es una población vulnerable de especial atención, lo que ha conllevado la contrapartida de que haya poca investigación al respecto. Otra limitación es el impacto de la edad en la madurez de las enzimas metabolizadoras y transportadoras de fármacos, por lo que las repercusiones clínicas de las variantes pediátricas implicadas en un gran número de fármacos son desconocidas en los primeros meses de edad, siendo necesario acudir a las guías clínicas de las sociedades profesionales respecto a quienes son candidatos a pruebas farmacogenéticas para el tratamiento con fármacos pediátricos.

En este sentido son relevantes dos publicaciones recientes (5) y (6), esta última realizada por el Servicio de farmacia del Hospital Gregorio Marañón, en donde se expone cómo manejar la implementación de la farmacogenética en pediatría dadas las dificultades existentes por la escasa evidencia científica y las diferencias en el procesamiento y metabolismo de los adultos frente a los niños.

3. Nuestro marco legal para los análisis genéticos.

La Ley 14/2007 de Investigación biomédica de 13 de julio (1) dispone lo siguiente:

Título I. Disposiciones generales,

Artículo 9. Límites de los análisis genéticos:

Artículo 9.2. *Los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.*

Artículo 9.3. *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 interindividuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genéticas ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades.*

Título V. Análisis genéticos, muestras biológicas y biobancos.

Capítulo I. Análisis genéticos y tratamiento de datos genéticos de carácter personal.

Artículo 46. Indicación de los análisis genéticos: En los términos previstos en el artículo 1.2, *los análisis genéticos se realizarán para la identificación del estado de afectado o de portador de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica de un individuo o condicionar una respuesta a un tratamiento.*

Orden SND/606/2024 de 13 junio por la que se crea el Comité asesor para la Cartera común de servicios para el área de genética y por la que se modifican los anexos I, II, II, VI y VII 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 (4). Esta Orden recoge todas las disposiciones de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica sobre análisis genéticos, ver especialmente artículos 9.2 y 9.3 de dicha ley anteriormente citados.

Teniendo en cuenta lo expuesto en este apartado y los anteriores 1 y 2 además de los principios de la ética biomédica (7) (8) (9) hemos elaborado las conclusiones siguientes

Conclusiones:

- Solo deben realizar estudios genéticos bajo prescripción clínica que justifique una utilidad clínica y vinculadas al asesoramiento genético pre test y post test
- La farmacogenética en población pediátrica tiene menor evidencia que la de adultos por lo que debe interpretarse por especialista altamente cualificados en este campo, prescribirse las pruebas cuando sea necesario suministrar el fármaco y de acuerdo con las guías clínicas actualizadas
- No existe un beneficio real para el menor en la realización de estudio genéticos, incluidos los farmacogenéticos, para enfermedades o tratamientos farmacológicos de inicio o aplicación en el adulto.
- En ausencia de beneficios inmediatos, las pruebas farmacogenéticas “preventivas” no deben ser prescritas en niños sanos si el tratamiento no es

necesario. Cualquier prueba genética “preventiva” que no implique una acción clínicamente útil inmediata debe diferirse hasta la mayoría de edad del niño.

La Comisión de Ética de la AEGH.

Abril de 2026.

Bibliografía:

- (1) Boletín Oficial del Estado. **Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica.** BOE núm. 159, de 04-07-2007.
<https://www.boe.es/eli/es/l/2007/07/03/14>
- (2) Respuesta 4 Pruebas Genética en Menores Asintomáticos 2016 en la página web de la AEGH
- (3) Orden SND/606/2024 de 13 junio por la que se crea el Comité asesor para la Cartera común de servicios para el área de genética y por la que se modifican los anexos I, II, II, VI y VII 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
- (4) <https://www.aemps.gob.es/informa/la-aemps-lanza-una-base-de-datos-de-biomarcadores-farmacogenomicos-en-fichas-tecnicas-de-medicamentos/>
- (5) Barker Ch, Groeneweg C et al. Pharmacogenomic testing in paediatrics. Linical implementation strategies. *Br j Clin Pharmacol.* 2022; 88: 4297-4310
- (6) Taladriz-Sender y col. Actualización de farmacogenética en pediatría. *Anales de Pediatría* 104 (2026) 503936.
- (7) Pampols et al. (Comisión de Ética AEGH). El documento de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas en el ámbito asistencial y en proyectos de investigación. *Diag Prenat* 24:46-56 (2012)
- (8) Moran C, Thornburg CD y Barfield R. Rthical considerations for pharmacogenomic testing in pediatric clinical care and reasearch. *Pharmacogenomics.* 2011; 12(6): 889-895
- (9) Haga SB. Pharmacogenomic testing in pediatrics: Navigation the ethical, social and legal challenges. *Pharmacogenomics and personalized medicine.*2019; 12:273-285