



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

mayo 2026

CONSULTA ACERCA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO EN ESTUDIOS GENÉTICOS DE TUMORES

El motivo de la consulta es el posible conflicto ético ante si es necesario realizar un proceso de consentimiento informado para el estudio genómico de muestras somáticas, específicamente de tumores infantiles.

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. El proceso de consentimiento informado.
1. La idoneidad de realizar el proceso de consentimiento informado en muestras de tumor.
2. Nuestro marco legal para los análisis genéticos.

1. El proceso de consentimiento informado.

El consentimiento informado constituye un proceso de información adecuada y actualizada de una actuación que afecta a la salud del paciente capaz con el objetivo de que éste pueda decidir de forma libre, voluntaria y consciente. Está regulada por la Ley 41/2002 (1), de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente en donde se define, además, el

consentimiento por representación que, entre otros casos, se requiere cuando el paciente es menor de edad (la edad sanitaria son los 16 años) aunque se requiere que el menor sea informado con un lenguaje acorde a su edad y escuchado su opinión, según lo dispuesto en el artículo 9 de la Ley Orgánica 1/1996 de Protección Jurídica del Menor (2).

En el caso de los análisis genéticos se explicita el CI en la firma de un documento (3)(4).

2. La idoneidad de realizar el proceso de consentimiento informado en muestras de tumor

En general, los estudios genéticos en tejido, denominados somáticos, frecuentemente solicitados desde Oncología, se llevan a cabo con el objetivo de mejorar el diagnóstico de una enfermedad, identificar factores pronósticos y de dianas terapéuticas. Es frecuente que estos datos obtenidos no ofrezcan información sobre terceros y, por tanto, no impliquen a otros familiares. Sin embargo, cada vez es más frecuente la utilización de nuevas tecnologías de secuenciación, como la NGS, lo que implica la posibilidad de identificar alteraciones germinales a la misma vez que somáticas, lo que sí puede tener consecuencias en otros familiares. Existen distintas publicaciones en las que se corrobora la recomendación de realizar el proceso de consentimiento informado en los estudios genéticos en tejidos, sobre todo con la implantación de la NGS como técnica de biología molecular, no diferenciando si el estudio es germinal o somático si no ante la posibilidad de encontrar variantes germinales con implicaciones para el paciente o terceros, más allá del objetivo principal del estudio (5)(6).

Por lo tanto, si bien hasta ahora la posibilidad de obtener información que implique a terceros no tenía por qué existir dadas las técnicas que se utilizaban en la detección de alteraciones genéticas, al emplearse actualmente técnicas que identifican mutaciones tanto germinales como somáticas es necesario un proceso de consentimiento informado y la firma del documento correspondiente de acuerdo a la LIB (3)

En los circuitos asistenciales puede surgir la dificultad de identificar qué profesional sanitario debe solicitar el CI. Según el Real Decreto 1030/2006, el proceso de asesoramiento genético y de realización de análisis genéticos o genómicos con fines asistenciales deber ser realizado por personal cualificado. Es decir, que debe ser llevado a cabo por un profesional sanitario con amplios conocimientos y competencias en el área de genética (4).

3. Nuestro marco legal para los análisis genéticos.

La Ley 14/2007 de Investigación biomédica de 13 de julio (3) dispone lo siguiente:

En la ley14/2007 de Investigación Biomédica.

Título II:

Artículo 47 Información previa a la realización de análisis genéticos con fines de investigación en el ámbito sanitario.

Artículo 48. Consentimiento

1. *Será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético.*

Orden SND/606/2024 de 13 junio (4) 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, III, 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 (3). 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.

Apartado 5.3.10.2 el proceso de asesoramiento genético y de realización de análisis genéticos o genómicos con fines asistenciales deber ser realizado por personal cualificado

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

Conclusiones:

- El proceso de consentimiento informado debe realizarse siempre que se va a realizar un estudio genético por lo que es necesario su información y constatación mediante la firma del CI. En el caso de menores, se realiza la firma por representación siempre teniendo en cuenta la opinión del menor y su asentimiento de acuerdo con su grado de madurez
- Debe realizarse por parte de un experto en genética que explique las implicaciones del estudio en el paciente y, de existir la posibilidad, las implicaciones en otros familiares.
- Si bien hasta ahora la posibilidad de obtener información a terceros no tenía por qué existir, dadas las técnicas moleculares que se utilizaban en la detección de alteraciones genéticas, el proceso de consentimiento informado se debe de realizar en cualquier situación clínica, siempre que la técnica molecular utilizada sea susceptible de detectar mutaciones germinales.
- La implantación cada vez más frecuente de la NGS como técnica de biología molecular en estos análisis, sí implica la posibilidad de obtener información a terceros por lo que debe ser informado el paciente y realizarse el proceso de CI.

La Comisión de Ética de la AEGH.

Mayo de 2026.

Bibliografía:

- (1) Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. «BOE» núm. 274, de 15 de noviembre de 2002 Referencia: BOE-A-2002-22188

- (1) Ley Orgánica 1/1996, de 15 de enero, de Protección Jurídica del Menor, de modificación parcial del Código Civil y de la Ley de Enjuiciamiento Civil. «BOE» núm. 15, de 17 de enero de 1996: BOE-A-1996-1069
- (2) 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>
- (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, III, 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) Kerševan T et al. Analysis of informed consent forms of patients undergoing cancer genetic testing in the era of next-generation sequencing. Hered Cancer Clin Pract 2025 Feb 21;25(1):8.1
- (5) Bunnik EM et al. Mainstreaming informed consent for genomic sequencing: A call for action. Eur J Cancer 2021 May;148:405-10.

**Esta Comisión de Ética desea recordar que sus reflexiones se han realizado teniendo en cuenta la consulta presentada, por lo que son de aplicación únicamente a este caso. Se trata de valoraciones y conclusiones consultivas y no tienen carácter vinculante, por tanto, orientativas para la actuación del equipo sanitario que consulta. Esta Comisión de Ética queda a disposición para cualquier duda, aclaración o nueva consulta que pueda surgir*