

Proyecto de DECRETO .../2026, del... de.... , por el que se modifica el DECRETO 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa.

I

La Xunta de Galicia, a iniciativa de la consellería de Sanidad en el marco de las competencias que le son propias, aprobó el Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa, publicado en el Diario Oficial de Galicia número 235 de 13 de diciembre de 2023.

Con posterioridad a la entrada en vigor de dicho decreto, en el marco del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, se cambió el nombre del programa y pasó a denominarse *"Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón"*. Por lo tanto, es adecuado cambiar la denominación del programa gallego y pasar a denominarlo *"Programa gallego de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón"*

Con anterioridad a la entrada en vigor del Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, el programa de cribado ya se venía desarrollando en la Comunidad Autónoma de Galicia desde finales de los años 70 del siglo pasado. El programa garantiza obligatoriamente el cribado de todas las enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas fijadas en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, así como aquellas que en su ámbito de actuación pueda establecer la comunidad autónoma. De este modo, el número de enfermedades que abarca el programa en Galicia fue aumentando a lo largo del tiempo, de modo que en la actualidad contempla un total de 37 enfermedades congénitas.

La gestión del cribado, tanto en los centros sanitarios en los que se pone a disposición de los progenitores o de las personas que tengan la representación legal de las personas neonatas la información sobre el programa y se solicita su consentimiento para la realización de las correspondientes pruebas, como en el Laboratorio de Metabolopatías del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUS), donde se vienen realizando las pruebas analíticas correspondientes, implica entre otros: la necesidad de documentar el consentimiento y, de ser el caso, el desistimiento por parte de los progenitores o responsables legales de la persona neonata respecto de la realización de las pruebas de cribado o de su conservación más allá del período máximo legal establecido de 5 años, con fines de investigación, de salud pública o por cualquier otra razón de interés público debidamente

justificada; la generación de diferente documentación (hojas de consentimiento, fichas de datos personales y técnicos, etc.); así como de muestras de sangre.

II

En relación al consentimiento, y de ser el caso al desistimiento, se debe tener en cuenta, además de la 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, la Ley 3/2001, de 28 de mayo, reguladora del consentimiento informado y de la historia clínica de los pacientes, la normativa en materia de protección de datos, la normativa concordante y de desarrollo que resulte de aplicación, así como el documento "*Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas en el SNS*" (en adelante "*Documento relativo a los Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal*"), elaborado por el "*Grupo de trabajo de protocolos de cribado neonatal Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública*" (grupo del que forma parte una persona en representación de la Consellería de Sanidad de la Xunta de Galicia, junto a representantes del ministerio del estado con competencias en materia de sanidad, representantes de otras comunidades autónomas y personas expertas en la materia).

Así, a través de la modificación del Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, se procede en primer lugar a modificar el artículo 5, relativo a la "*Garantía de información y consentimiento*", introduciendo un nuevo apartado 2, y modificando la numeración del actual apartado 2 que pasa a ser el apartado 3, con la finalidad de, por una parte, establecer un consentimiento por asentimiento para la realización del cribado, por parte de las personas responsables legales de la persona neonata, salvo que se desista de forma expresa de la realización de la prueba, y cumplir con las obligaciones de información sobre el cribado a las que se hace referencia en el "*Documento relativo a los Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal*". De este modo, a efectos de que se preste un consentimiento verdaderamente informado o, en su caso, de que se pueda desistir de la realización del cribado, se añade un nuevo anexo II al decreto que se modifica, relativo a la "*Información para las personas responsables legales de la persona neonata que participe en el Programa y modelo de desistimiento*", en el que se recoge desglosada la información que se facilita a efectos de consentir o disentir de la realización del cribado, así como un formulario de desistimiento expreso.

III

Por lo que se refiere a la documentación generada en el marco del programa de cribado, dado su carácter sanitario (contiene información generada en el marco de una atención sanitaria y puede contener datos de salud) le resulta de aplicación en primer lugar, y por lo que a su

conservación se refiere, además de la normativa que resulte de aplicación en materia de protección de datos, el artículo 20 de la Ley 3/2001, de 28 de mayo, que establece que la historia clínica deberá conservarse en condiciones que garanticen la preservación de la información asistencial que contiene, aunque no se mantenga en el soporte original en que se generó, con las cautelas que se establezcan reglamentariamente, para evitar la manipulación de datos cuando no se mantenga dicho soporte original. Añade dicho precepto que se conservarán indefinidamente, entre otros documentos, las hojas de consentimiento informado, los informes quirúrgicos y/o registros de parto, otros informes médicos, y cualquier otra información que se considere relevante a los efectos asistenciales, preventivos, epidemiológicos o de investigación. El resto de la información se conservará, como mínimo, hasta que transcurran cinco años desde la última asistencia prestada al/a la paciente o desde su fallecimiento.

En el año 2018, la Xunta de Galicia, a propuesta de la Consellería de Sanidad, aprobó la Orden de 20 de noviembre de 2018 por la que se regula la digitalización de la documentación clínica en soporte papel que forma parte de la historia clínica. Tal y como se recoge en su parte expositiva, la Consellería de Sanidad y el Servicio Gallego de Salud desarrollaron un sistema de historia clínica electrónica denominado IANUS, que se encuentra en la actualidad totalmente consolidado. Este sistema integra, en un único repositorio de información, toda la documentación clínica generada en los diferentes niveles de prestación a lo largo de todo el proceso asistencial, en formato electrónico. IANUS configura un modelo de historia clínica única que garantiza, de manera segura, la accesibilidad de toda la información clínica a los/a las profesionales que desarrollan su actividad para el Sistema Sanitario Público de Galicia, promoviendo compartir la información y la transferencia de conocimiento, al tiempo que se establecen garantías de confidencialidad, disponibilidad e integridad de los datos. Sin embargo, tal y como se continúa diciendo en la parte expositiva de la citada norma, aunque en la actualidad se está en disposición de generar los nuevos documentos casi exclusivamente en formato digital, la existencia de inmensos repositorios de información en diversos soportes físicos generados con anterioridad a la historia clínica electrónica está suponiendo un problema logístico, en ocasiones mismo asistencial, ya que exige a los centros sanitarios la gestión de inmensos almacenes de información y a los/a las profesionales la revisión de fuentes distintas para un mismo acto asistencial. Al mismo tiempo su custodia y confidencialidad en las condiciones de seguridad que requiere este tipo especial de documentación hace especialmente complicada la gestión y almacenamiento de estos repositorios físicos.

Así, a través de dicha orden, entre otros, se establecieron las normas básicas de digitalización de la documentación que forma parte de la historia clínica, así como las condiciones de destrucción de aquellos documentos no digitales de los que se hace copia auténtica.

De la normativa citada, de la normativa básica estatal, entre esta la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, y de otra normativa concordante o de desarrollo en materia de documentación generada en el marco de intervenciones sanitarias a pacientes y personas usuarias del sistema de salud público o privado, puede inferirse que toda aquella documentación respecto de la cuál no haya una obligación legal de conservación, esté ya disponible en formatos digitales, o carezca de valor, puede ser destruida.

En el caso de la documentación generada en materia de programas de cribado, y por el que al Laboratorio de Metabolopatías se refiere, desde el año 2019 digitalizan toda aquella documentación que, tanto desde el punto de vista legal cómo por su interés sanitario, por ejemplo a efectos de investigación, es necesario conservar. Sin embargo, disponen de abundante documentación archivada tanto en el propio laboratorio, singularmente fichas físicas de Cribado Neonatal realizadas a partir del año 2005, como en el sótano del Hospital Gil Casares, fichas anteriores al año 2005.

Si bien algunas de esas fichas, en formato papel, tienen la firma de alguno de los progenitores de la persona neonata, después de la revisión de un número significativo de estas por el personal del laboratorio se constató que estas no constituyen un verdadero consentimiento informado, dado que en ellas no se recoge la información mínima necesaria para que las mismas pudieran tener tal consideración, careciendo además de valor o interés a efectos de su posible conservación. Así, el *"Documento relativo a los Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal"* establece en su apartado 2, relativo a la *"Información sobre el programa"* que *"La información sobre el programa deberá estar disponible para la población diana del programa"*, siendo que dicha información de acuerdo con el apartado 3 de dicho documento, relativo al *"Consentimiento"* debe estar disponible para el consentimiento de las personas responsables legales de la persona neonata para la realización de las pruebas de cribado.

Siendo que, la información a la que hace referencia dicho apartado 2 es la siguiente:

- Objetivo del programa.
- Descripción de las enfermedades incluidas y repercusión de las mismas.
- En que consiste la prueba de cribado. Cuando y como se realiza.
- Naturaleza voluntaria de la participación.
- Beneficios esperados.
- Riesgos y efectos adversos (hallazgos incidentales, etc).
- Significado de un resultado positivo o negativo.
- Actuación ante resultados positivos.
- Como se comunican el resultados.
- Consentimiento informado.

- Desistimiento informado.
- Almacenamiento y destino de las muestras (tarjetas de sangre residual) una vez finalizadas las pruebas de cribado (información sobre la conservación de la muestra en un biobanco etc.)/ etc.) y los usos para los que consiente la familia de la persona neonata participante en el programa.
- Significado de la condición de portador y opción a su conocimiento (si se dispone de esta información dentro del programa).
- El derecho para recibir asesoramiento genético.
- El acceso y custodia de los datos.
- El destino de las muestras.
- Como obtener más información.

De este modo, en este decreto se recoge una disposición adicional, con la finalidad de regular la conservación y destrucción de las fichas de afiliación previas a su entrada en vigor.

IV

En cuanto al almacenamiento y usos de las muestras residuales del programa de cribado neonatal deben tenerse en cuenta las disposiciones recogidas en la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, en el Real Decreto 1716/2011 de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica, y en la normativa sobre protección de datos de carácter personal.

Así mismo, a efectos de un adecuado almacenamiento y uso de las muestras residuales del cribado neonatal, se deben tener en cuenta a las recomendaciones contenidas en el apartado 11 del *"Documento relativo a los Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal"*, relativo al *"Almacenamiento y manejo de muestras residuales"*.

Es por ello que, en el artículo 6 de l Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, relativo al *"Laboratorio de referencia"*, se modifica el apartado 7, por una parte, con la finalidad de establecer la obligatoriedad de la destrucción de las muestras empleadas en los cribados, después de transcurrido el tiempo imprescindible para garantizar la calidad del proceso analítico y la reproducibilidad de las pruebas de cribado; y por otra, con el objeto de precisar que para cualquier otro uso de las muestras, distinto de la realización de las pruebas de cribado, será preciso el consentimiento específico de quien ejerza la representación legal de la persona neonata.

V

Tras su modificación, el Decreto 148/2023, de 23 de noviembre consta de un total de 12 artículos, distribuidos en dos capítulos. En el capítulo I, relativo a las disposiciones generales, que consta de 8 artículos, se regulan su objeto; el ámbito de aplicación; el objetivo general del Programa gallego de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón; las enfermedades incluidas en él, recogidas en el anexo I de dicho decreto; los criterios aplicables en materia de garantía de información, consentimiento y desistimiento, así como un anexo II en el que se recoge, por una parte, la información relativa al consentimiento para la realización del cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón, y, por otra, un modelo de desistimiento informado, elaborados de acuerdo con las recomendaciones recogidas en el *"Documento relativo a los Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal"*, relativo al *"Almacenamiento y manejo de muestras residuales"*. Asimismo, se determina que será el Laboratorio de Metabolopatías del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela el laboratorio de referencia para la realización de las pruebas de cribado neonatal en Galicia, y se regulan también las unidades de diagnóstico y seguimiento para el programa, y su sistema de información.

Por lo que se refiere al capítulo II, relativo al Comité asesor del programa, consta de 4 artículos. En él se regula la creación de dicho comité, como órgano colegiado con funciones en materia de asesoramiento, apoyo técnico, seguimiento y evaluación de aquel; su composición; sus funciones; su régimen jurídico, y el deber de confidencialidad de las personas que lo integren.

Cierran el texto una disposición derogatoria, que contiene una cláusula general de salvaguarda, y dos disposiciones finales relativas a la habilitación normativa al conselleiro de Sanidad para el desarrollo del decreto y a su entrada en vigor.

Esta norma se elaboró teniendo en cuenta los principios que conforman la buena regulación, a que se refiere el artículo 129 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas, y el artículo 37.a) de la Ley 14/2013, de 26 de diciembre, de racionalización del sector público autonómico.

Se cumplen los principios de necesidad y eficacia al considerarse que la modificación propuesta complementa el texto del Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, con objeto de regular de manera más precisa: las cuestiones relativas a la información, tanto a la población en general, como a las personas representantes legales de las personas neonatas susceptibles de participar en el cribado neonatal; el consentimiento y el desistimiento en materia de cribado neonatal; la destrucción y conservación de las muestras recogidas en el marco del cribado neonatal; así como conservación y destrucción de la documentación relativa al cribado, de modo singular las fichas afiliación previas a la entrada en vigor de este decreto.

El principio de proporcionalidad se considera cumplido, ya que los cambios que se realizan en el citado decreto constituyen la regulación imprescindible para atender a su finalidad.

El principio de seguridad jurídica se garantiza, ya que esta norma es coherente con el resto del ordenamiento jurídico y está, además, en consonancia con la normativa de la consellería de Sanidad en materia de historia clínica, consentimiento informado y gestión de la documentación clínica. Singularmente con la Ley 8/2008, de 10 de julio, de salud de Galicia.

El principio de transparencia se cumple ya que, además de definirse, tanto en el decreto como en el expediente tramitado, de modo claro y preciso su finalidad y objetivos, se facilitó en todo momento el conocimiento puntual de su estado de tramitación y de su contenido mediante la publicación de la información en el Portal de transparencia y gobierno abierto de la Xunta de Galicia, medio a través del cuál se habilitó también el trámite de información pública.

Por último, con respecto al principio de eficiencia, la norma no impone cargas administrativas innecesarias o accesorias.

Este decreto se tramitó de conformidad con la Ley 39/2015, de 1 de octubre, y con la Ley 16/2010, de 17 de diciembre, de organización y funcionamiento de la Administración general y del sector público autonómico de Galicia. El proyecto de decreto fue expuesto a información pública en el Portal de transparencia y gobierno abierto de la Xunta de Galicia, dándose audiencia asimismo a las entidades y asociaciones más representativas de los intereses afectados por el decreto que se modifica y a las que ya se había dado audiencia durante su tramitación. A su vez, fue sometido a informe económico-financiero de la consellería competente en materia de hacienda, informe de impacto demográfico, informe sobre impacto de género y a informe de la Asesoría Jurídica General.

En su virtud, por propuesta del conselleiro de Sanidad, de acuerdo con el / oído el Consello Consultivo, y después de la deliberación del Consello da Xunta de Galicia en su reunión del día...

DISPONGO

Artículo único. Modificación del Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa.

El Decreto 148/2023, de 23 de noviembre queda modificado en los siguientes términos:

Uno. Se modifica el título del Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, que queda redactado en los siguientes términos:

"Decreto 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón y se crea el Comité asesor del programa."

Dos. Se modifica el artículo 5 del decreto que queda redactado como sigue:

"Artículo 5. Garantía de información y consentimiento

1. El Programa debe garantizar, con carácter previo a la realización de la prueba de cribado, que las personas progenitoras o representantes legales de las personas neonatas dispongan de información adecuada, de forma oral o escrita, en relación con las principales características, beneficios y riesgos del cribado neonatal, así como las consecuencias de su no realización. También se debe informar de como y cuando recibirán los resultados de las pruebas realizadas, y de aquellos otros aspectos previstos en el artículo 54.6 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica. Como mínimo, deberá recogerse la información facilitada en el Anexo II relativo a la "Información para las personas responsables legales de la persona neonata que participe en el Programa y modelo de desistimiento", debiendo dejar constancia de este último por escrito a través del formulario habilitado expresamente para tal fin.

2. Con base en lo dispuesto en el punto anterior, una vez recibida la información proporcionada en el Anexo II del presente decreto, las personas progenitoras o representantes legales de la persona neonata podrán declinar expresamente la realización del cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón utilizando el formulario establecido en dicho Anexo. En caso contrario, se considera que comprendieron la información recibida y que pudieron formular todas las preguntas que consideraron oportunas y que fueron informados de que existen alternativas razonables al análisis genético si fuera el caso. Así, consienten que la muestra de su hijo/a o representado legal y la información derivada de su participación en el Programa sean tratados conforme a lo establecido en este Decreto y demás legislación vigente.

3. Para poder facilitar una adecuada información, además de lo recogido en el Anexo II, es necesaria la colaboración de todas las personas implicadas en la atención a las personas neonatas en atención primaria y en las maternidades de hospitales públicos y privados, así como de los profesionales sanitarios implicados (especialistas en ginecología, pediatría, medicina familiar y comunitaria, personal de enfermería, así como de cualquier otro profesional sanitario con formación idónea para desarrollar parte de su trabajo en el ámbito del Programa). Todos los profesionales sanitarios estarán obligados a seguir las indicaciones del Programa para facilitar el

proceso de consentimiento informado de las personas progenitoras o representantes legales de las personas neonatas."

Tres. Se modifica el apartado 7 del artículo 6 del decreto que queda redactado como sigue:

"7. Las muestras empleadas en el programa se conservarán únicamente por el tiempo imprescindible para garantizar la calidad del proceso analítico y la reproducibilidad de las pruebas.

En todo caso, el plazo máximo de conservación será de dos años desde su obtención, exclusivamente a efectos de evaluación, mejora o ampliación del programa de cribado, siguiendo los criterios establecidos por el centro directivo competente en materia de salud pública.

Transcurrido dicho plazo, las muestras deberán ser destruidas de acuerdo con la normativa vigente en materia de protección de datos personales, seguridad biológica, gestión de residuos sanitarios y demás disposiciones que resulten de aplicación.

Para cualquier uso distinto de los fines expresamente previstos en este punto, será preciso el consentimiento específico de quien ejerza la representación legal de la persona neonata, conforme a lo dispuesto en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica. Para eso, en cada caso se deberá establecer un consentimiento informado específico para tales fines."

Cuatro. Se modifica la disposición última primera, que queda redactada como sigue:

"Disposición final primera. Habilitación normativa

1. La modificación de los anexos se realizará mediante orden de la persona titular de la consellería competente en materia de sanidad.

2. Se autoriza la persona titular de la consellería competente en materia de sanidad para el desarrollo normativo de este decreto."

Disposición adicional única. Conservación y destrucción de las fichas de filiación previas a la entrada en vigor de este decreto

1. Las fichas de filiación o registros administrativos asociados a las personas neonatas recogidos con anterioridad a la entrada en vigor de este decreto, que no incorporaran un procedimiento válido de información y consentimiento en los términos previstos en el artículo 5, no se considerarán documentos aptos para acreditar el consentimiento informado.

2. En consecuencia, y de conformidad con los principios de minimización y limitación de la conservación previstos en la normativa de protección de datos, dichas fichas podrán ser suprimidas, luego del informe del órgano competente en materia de salud pública, para cuya emisión se tendrá en cuenta, además de los criterios técnicos que procedan, la normativa que, en su caso, resulte de aplicación, singularmente la normativa de archivos, documentación sanitaria y protección de datos.

Disposición final única. Entrada en vigor

La entrada en vigor del decreto se producirá a los veinte días de su publicación en el Diario Oficial de Galicia.

ANEXO II

INFORMACIÓN PARA LAS PERSONAS REPRESENTANTES LEGALES DE LA PERSONA NEONATA QUE PARTICIPE EN EL PROGRAMA Y MODELO DE DESISTIMIENTO

El cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón consiste en la realización de una serie de análisis para los que se precisa una muestra de sangre del talón y una muestra de orina del/de la recién nacido/a. La toma de las muestras se debe realizar entre las 24 y 72 horas de vida, antes del alta hospitalaria.

Las enfermedades incluidas actualmente en el programa gallego son las del Anexo del presente decreto y se pueden consultar en la web https://www.sergas.es/saude-publica/documents/7090/listado_enfermedades_galego.pdf

Estas enfermedades suelen pasar desapercibidas en el momento del nacimiento o en los primeros días de vida y, si no son detectadas a tiempo, cuando aparecen los síntomas suele ser tarde para evitar el daño que pueden provocar. El diagnóstico y tratamiento precoz de las mismas permiten mejorar considerablemente su evolución y, por lo tanto, el pronóstico del niño/a.

Si alguno de los resultados de las pruebas fuera anómalo o dudoso, se realizarán otras pruebas adicionales, alguna de las cuáles podría incluir un estudio genético. Las pruebas genéticas, además de detectar a los recién nacidos que padecen estas enfermedades congénitas, pueden identificar a quien, sin padecerlas, son portadores sanos de la enfermedad. En este caso, el estudio genético puede ser de interés para otros miembros de la familia y para la futura descendencia del bebé. En este caso, el estudio de portadores requerirá nueva toma de muestras y consentimiento informado específico.

RIESGOS Y COMPLICACIONES DE LA PRUEBA INICIAL DE CRIBADO

Esta prueba es rápida, sencilla y segura. En raras ocasiones la herida de la punción realizada para la extracción puede infectarse y, de forma excepcional, extenderse al hueso.

En un pequeño porcentaje de los casos, la prueba necesita ser repetida, bien porque la muestra de sangre o de orina no sea adecuada o porque el resultado del análisis no es concluyente. En estos casos, desde el laboratorio que realiza estos análisis se pondrán en contacto con los padres/tutores del bebé para solicitar esta nueva muestra.

También puede ocurrir que tras el análisis se le recomiende acudir a una unidad de pediatría para ampliar el estudio y que finalmente se descarte la presencia de enfermedad. Este es un buen resultado para el bebé y su familia, pero el hecho de realizar pruebas complementarias puede producir un cierto grado de ansiedad.

ALTERNATIVAS: no se conocen otras alternativas al cribado neonatal que permitan una mejor prevención del daño causado por estas enfermedades.

ESTUDIO GENÉTICO SOBRE LA MISMA MUESTRA

En el caso de algunas patologías, por ejemplo la fibrosis quística y la anemia falciforme, en el primer análisis se mide un marcador bioquímico de esta enfermedad y si este se encuentra alterado, el protocolo actual establece la realización de un estudio genético sobre la misma muestra, sin que el laboratorio solicite adicionalmente un consentimiento informado de los padres o tutores del recién nacido. Por ello, el hecho de consentir la participación en el cribado neonatal lleva implícito el consentimiento para el posterior estudio genético sobre la misma muestra de talón, en caso necesario.

El análisis puede no proporcionar una respuesta definitiva, pudiéndose dar tanto resultados falsos positivos como negativos, así como resultados no concluyentes.

Es posible que durante la realización del análisis genético se obtengan descubrimientos inesperados, que pueden tener trascendencia para el bebé y su familia. Asimismo, las pruebas genéticas además de detectar a los bebés que padecen una patología, pueden identificar a quienes, sin padecerla, son portadores sanos de la enfermedad. En este caso, ampliar el estudio genético puede ser de interés para otros miembros de la familia y para la futura descendencia del bebé, ya que es posible que pueda transmitir la enfermedad a sus futuros hijos si su pareja es también portadora de la enfermedad. En este caso, el estudio de portadores requerirá nueva toma de muestras y consentimiento informado específico.

Los datos genéticos que se generen de este estudio solo serán utilizados con fines médicos y en beneficio del niño/a.

ALTERNATIVAS RAZONABLES AL ANÁLISIS GENÉTICO EN EL CASO DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

Existen alternativas razonables. Se trataría de realizar un segundo análisis del marcador bioquímico de esta enfermedad en el plazo de un mes tras el nacimiento. Dada la considerable frecuencia de primeros análisis alterados y no confirmados por un segundo análisis alterado, la espera de un mes para realizar este segundo análisis puede crear ansiedad no justificada en los padres/tutores, evitable en la mayor parte de los casos a través de la realización del análisis genético sobre la primera muestra.

ACCESO A LOS DATOS GENÉTICOS POR EL PERSONAL SANITARIO

Los profesionales sanitarios implicados en el proceso asistencial del bebé tendrán acceso a los datos del análisis genético en tanto sea pertinente para la asistencia que presten al paciente, sin perjuicio de los deberes de reserva y confidencialidad a los que estarán sometidos.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS

Los datos personales solicitados serán confidenciales y procesados de acuerdo con la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, y su normativa de desarrollo, la legislación sanitaria y la relativa a la investigación biomédica vigente, tratándose únicamente de acuerdo con los objetivos indicados en este Decreto, por lo que cualquier relación entre la muestra y su identidad personal tienen carácter estrictamente confidencial.

DERECHO A LA INFORMACIÓN Y DERECHO A NO SER INFORMADO

En su caso, los padres o tutores legales serán informados de los datos derivados de los análisis genéticos según los términos en que exprese su voluntad. En este sentido, en el caso de no querer ser informados deberán expresarlo por escrito a través del formulario previsto al final del presente Anexo.

En caso de que ejerciera el derecho a no ser informado de los resultados del análisis genético solo se facilitará la información necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por ellos. Si dicha información fuera necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para tales finalidades.



FORMULARIO DE DESISTIMIENTO, PARA NO CONSENTIR LA REALIZACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL

Marcar la que proceda

NO autorizo la realización de:		
El cribado de enfermedades congénitas en muestra de talón a mi hijo/a al representado/a legal		
En el caso de realizar el análisis genético para la fibrosis quística o la anemia falciforme, NO consiento ser informado/a de los datos que se obtengan del mismo		
.....de.....de 20..		
Firma de la madre/padre/representante legal del recién nacido	Firma del facultativo	Firma del testigo
Don/Doña.....	Dr/Dra.....	Dn/Dña.....
Parentesco o relación legal.....	Colegiado N.º.....	DNI.....
DNI.....	Centro:	