

GRADO EN ENFERMERÍA

TRABAJO FIN DE GRADO

*ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES SOBRE EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO
PREIMPLANTACIONAL EN LAS TÉCNICAS DE REPRODUCCIÓN
ASISTIDA*

*ETHICAL AND LEGAL ASPECTS OF PREIMPLANTATION GENETIC
DIAGNOSIS IN ASSISTED REPRODUCTION TECHNIQUES*

Autora: Sandra Seijas Pi

Director: Nicolás Bárcena Suárez

Universidad de Cantabria

Santander, julio 2025

Normativa del Trabajo Fin de Grado

Facultad de Enfermería

AVISO RESPONSABILIDAD UC

“Este documento es el resultado del Trabajo Fin de Grado de un alumno, siendo su autor responsable de su contenido. Se trata por tanto de un trabajo académico que puede contener errores detectados por el tribunal y que pueden no haber sido corregidos por el autor en la presente edición. Debido a dicha orientación académica no debe hacerse un uso profesional de su contenido. Este tipo de trabajos, junto con su defensa, pueden haber obtenido una nota que oscila entre 5 y 10 puntos, por lo que la calidad y el número de errores que puedan contener difieren en gran medida entre unos trabajos y otros, La Universidad de Cantabria, el Centro, los miembros del Tribunal de Trabajos Fin de Grado, así como el profesor tutor/director no son responsables del contenido último de este Trabajo.”

ÍNDICE

RESUMEN/ABSTRACT.....	1
1. INTRODUCCIÓN	2
1.1 ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DEL TEMA.....	2
1.2 JUSTIFICACIÓN DE LA ELECCIÓN DEL TEMA.....	3
1.3 OBJETIVOS.....	4
1.4 ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA.....	4
1.5 DESCRIPCIÓN DE LOS CAPÍTULOS.....	5
2. CAPÍTULOS.....	5
2.1. CAPÍTULO I. ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE LAS TÉCNICAS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA.....	5
2.1.1. Etiología y fundamentos científicos de las TRA.....	5
2.1.2. Clasificación de las TRA.....	6
2.2. CAPÍTULO II. EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL: ORDENAMIENTO JURÍDICO ESPAÑOL Y APLICACIONES CLÍNICAS.....	7
2.2.1. Marco legal vigente en España.....	7
2.2.2. Aplicaciones clínicas: Riesgos, beneficios y limitaciones.....	9
2.2.3. Selección de embriones.....	10
2.2.4. Bebés medicamento.....	12
2.2.5. Embriones sobrantes.....	13
2.3. CAPÍTULO III. ASPECTOS ÉTICOS, COMPARATIVA LEGAL Y CONTROVERSIAS EN TORNO AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL.....	14
2.3.1. Aspectos éticos.....	14
2.3.2. Práctica eugenésica.....	15
2.3.3. Marco legal en Europa.....	16
2.3.4. Marco legal fuera de Europa.....	17
2.3.5. Avances tecnológicos en la actualidad.....	18
3. CONCLUSIONES	21
4. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	22

RESUMEN

Formar una familia es un deseo fundamental para muchas personas, sin distinciones sociales. No obstante, la infertilidad y el riesgo de transmisión de enfermedades genéticas presentan grandes retos, lo que ha provocado que las Técnicas de Reproducción Asistida (TRA) afronten un potente desarrollo, ofreciendo nuevas oportunidades para el derecho a la maternidad y paternidad, revolucionando la forma en que entendemos la procreación y la planificación familiar hoy en día. Las TRA han demostrado ser útiles tanto para el tratamiento de la infertilidad como en el ámbito de la investigación y el diagnóstico.

Entre estas técnicas, el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) permite identificar alteraciones genéticas en embriones antes de su implantación, lo que plantea desafíos éticos, clínicos y jurídicos.

El presente Trabajo de Fin de Grado (TFG) tiene como finalidad analizar tanto los beneficios como riesgos esperados del uso del DGP, así como los dilemas morales que suscita. Asimismo, se analizará el marco normativo español, apoyándose en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre Técnicas de Reproducción Humana, teniendo como objetivo valorar si la regulación vigente garantiza la protección de la vida humana y el respeto a los derechos fundamentales de todas las personas implicadas en el proceso reproductivo.

Palabras clave: diagnóstico genético preimplantacional, técnicas de reproducción asistida, ética, derecho, legislación española.

ABSTRACT

Starting a family is a fundamental desire for many people, regardless of social background. However, infertility and the risk of transmitting genetic diseases present significant challenges, which has led to the rapid development of Assisted Reproductive Technologies (ART), offering new opportunities for the right to motherhood and fatherhood, and revolutionizing the way we understand procreation and family planning today. ART has proven to be useful both in the treatment of infertility and in the fields of research and diagnosis.

Among these techniques, Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) allows for the identification of genetic abnormalities in embryos before implantation, raising ethical, clinical, and legal challenges.

This Final Degree Project (TFG) aims to analyze both the expected benefits and risks of using PGD, as well as the moral dilemmas it generates. It will also examine the Spanish regulatory framework, based on Law 14/2006, of May 26, on Assisted Human Reproduction Techniques, with the objective of assessing whether current regulations ensure the protection of human life and the respect for the fundamental rights of all individuals involved in the reproductive process.

Keywords: preimplantation genetic diagnosis, assisted reproductive technologies, ethics, law, Spanish legislation.

1. INTRODUCCIÓN

1.1 ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DEL TEMA

En los años ochenta España fue la cuna de la reproducción asistida, introduciendo técnicas como la inseminación artificial y la fecundación in vitro. Estos procedimientos no solo aportaron soluciones médicas, sino que, cuanto menos, trajo esperanza para aquellos que enfrentaban la infertilidad, un gran desafío arraigado profundamente en el ámbito personal y social. Ya en los años noventa hubo una oleada de innovaciones transformadoras, a destacar la microinyección espermática (IntraCytoplasmic Sperm Injection, ICSI). ⁽¹⁾

Dicha técnica, superó las limitaciones que existían en el tratamiento de la infertilidad masculina, lo que abrió nuevas puertas a la paternidad. Al mismo tiempo, los comienzos del diagnóstico genético preimplantacional (DGP) dieron el pistoletazo de salida a una era de prevención de enfermedades hereditarias, generando grandes expectativas pero también interrogantes éticos. La Ley 35/1988 estableció el primer marco regulatorio. ^(1,2)

Actualmente existe un crecimiento notable en la demanda de estas técnicas que se refleja con cambios en los patrones sociales y demográficos. El retraso en la maternidad, empujado por varios factores, véase económicos, profesionales, culturales etc., junto con el aumento de la infertilidad, posiciona a la reproducción asistida como una de las opciones más consideradas. La Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre Técnicas de Reproducción Humana Asistida, constituye el marco legal vigente, permitiendo el DGP con fines terapéuticos bajo la supervisión de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA). ^(1,2,11)

Los avances tecnológicos han optimizado la eficacia y seguridad de estos procedimientos, con la incorporación de la secuenciación masiva paralela (Next-Generation Sequencing, NGS) que permite leer millones de fragmentos de material genético de manera simultánea y rápida junto con la vitrificación de gametos y embriones que posibilita la congelación ultrarrápida para preservar óvulos (gametos femeninos), espermatozoides (gametos masculinos) y embriones. ^(2,17)

Las consideraciones éticas abren un abanico de debates que profundizan en la enmarañada relación entre ciencia y ética, donde el estatus moral del embrión genera una disparidad de opiniones sobre el instante en el que adquiere derechos, lo que se refleja en posicionamientos contrarios con respecto a la aceptación y el descarte embrionario, procedimientos inherentes al DGP. En este contexto del respeto a la vida desde su inicio, surge una cuestión tanto ética como médica: ¿Debe el ser humano, aún antes de nacer y si está enfermo, beneficiarse de los avances médicos? Esta pregunta es planteada por la Universidad de Navarra donde se enfatiza la importancia de garantizar el acceso a los avances médicos también durante la vida prenatal, en concordancia con el principio de dignidad propia del ser humano desde la concepción. ^(2,4)

A su vez, el riesgo de que existan prácticas eugenésicas genera preocupación, ya que puede llevar a la eliminación de embriones con anomalías, desvirtuando el papel de la medicina y reduciendo al ser humano meramente a sus condiciones biológicas, ya que la selección de embriones según sus características genéticas plantea el riesgo de crear una sociedad que jerarquiza a los individuos por sus atributos genéticos.

Esto genera la cuestión entre discernir el límite entre la prevención de enfermedades y la búsqueda de la "perfección" genética, una línea que puede llegar a ser difusa. (2)

Por otro lado, el consentimiento informado se instaura como una pieza clave del DGP, exigiendo que las parejas reciban información detallada y objetiva sobre riesgos, beneficios y alternativas, para tomar decisiones autónomas y conscientes, abarcando tanto aspectos técnicos como implicaciones emocionales y éticas, donde la transparencia y comunicación sean claras y precisas para respetar los valores y las creencias individuales. (2,3)

Tampoco se debe ignorar el impacto psicológico del DGP, ya que el proceso de selección embrionaria puede llegar a generar emociones como ansiedad, estrés o culpa, entre otras, especialmente ante decisiones difíciles para los progenitores y profesionales. Otra cuestión a tener en cuenta es la equidad en el acceso a esta herramienta, creando interrogantes sobre la justicia social, ya que el elevado coste de esta técnica limita su disponibilidad a personas con altos recursos económicos, generando desigualdades en la prevención de ciertas enfermedades hereditarias, lo que requiere una reflexión sobre cómo garantizar que los avances médicos beneficien a todos por igual, sea cual sea su estatus económico. (2,4)

Está constatado que el DGP conlleva el descarte de los embriones que se consideren no aptos, con lo que en mayor o menor medida, se marca unos estándares de corrección genética de los individuos con el objetivo de esta técnica es prevenir la transmisión de enfermedades hereditarias. El DGP no busca tratar ni curar al embrión afectado, sino que identifica a aquellos sanos para ser transferidos al útero materno. Lo que permite en realidad es separar los embriones sanos de los que no lo están, sin ofrecer ninguna opción médica a estos últimos considerados no sanos. (2,5)

Resumiendo, el futuro del DGP requiere una reflexión sobre los límites éticos de la intervención genética, ya que el avance tecnológico y legislativo debería ir de la mano, estableciendo con responsabilidad regulaciones claras y morales, que garanticen el uso correcto del DGP, protegiendo los valores fundamentales y evitando que la selección genética defina el valor de una vida. (2,5)

1.2 JUSTIFICACIÓN DE LA ELECCIÓN DEL TEMA

La elección del tema va de la mano de la creciente importancia que estas tecnologías van adquiriendo en el ámbito de la salud reproductiva porque el DGP es una herramienta que ofrece grandes beneficios para prevenir la transmisión de enfermedades genéticas, pero al mismo tiempo plantea interrogantes éticos y jurídicos que deberán ser analizados de forma rigurosa.

Desde una perspectiva sociosanitaria, este trabajo resulta fundamental para garantizar que la aplicación de estas técnicas se realice respetando los derechos de los pacientes, su autonomía, promoviendo la equidad y la protección de la dignidad humana. Además, el rápido avance tecnocientífico en este campo requiere de una constante actualización y reflexión sobre el marco normativo y los principios éticos que deben regular su aplicación, para evitar su utilización indebida o dilemas morales no resueltos.

El interés personal por ahondar en esta área nace de la necesidad de entender cómo concilia la legislación vigente con los debates bioéticos actuales en el marco normativo español.

Es de estimar que abordar este tema permitirá aportar una visión crítica, revisionista y con fundamento, que pueda contribuir a un mejor entendimiento y desarrollo de las técnicas de reproducción asistida en la práctica clínica.

1.3 OBJETIVOS

➤ **Objetivo general**

Analizar los aspectos éticos y legales relacionados con el diagnóstico genético preimplantacional en las técnicas de reproducción asistida, con el fin de comprender su aplicación clínica desde una perspectiva ética y jurídica, y valorar tanto su impacto como implicaciones en la práctica sanitaria teniendo en cuenta los derechos reproductivos de los pacientes.

➤ **Objetivos específicos**

- Investigar los principios éticos que hay alrededor de la utilización del diagnóstico genético preimplantacional en la reproducción asistida.
- Revisar la legislación vigente en España respecto al uso del DGP, identificando sus limitaciones y particularidades.
- Detectar los dilemas éticos y legales que enfrentan tanto los profesionales sanitarios como las parejas que recurren a esta técnica.
- Analizar los posibles hándicaps derivados del uso del DGP en la selección de embriones, teniendo en cuenta los hallazgos de los estudios revisados a partir de fuentes académicas y científicas.

1.4 ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA

Este trabajo se ha elaborado mediante la búsqueda de publicaciones con el objetivo de obtener información científica y jurídica actualizada, relevante y fiable. Se orientó a recoger documentación que permitiera abordar el tema desde una perspectiva multidisciplinar, integrando los fundamentos bioéticos, el marco legal vigente y la evidencia científica.

En relación con el ámbito científico se han consultado las bases de datos PubMed, Scopus, SciELO, Dialnet y Google Scholar, obteniendo bibliografía significativa junto con documentación extraída de la Sociedad Española de Fertilidad (SEF). Para el acceso a la normativa y fuentes jurídicas se consultaron fuentes oficiales del Boletín Oficial del Estado (BOE).

La estrategia de búsqueda de la mayor parte de la bibliografía se ha desarrollado empleando el operador booleano “AND”, sin la necesidad del uso de los operadores booleanos “OR” y “NOT”. Del mismo modo, sí se han usado los Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS): “Diagnóstico Genético Preimplantacional”, “Técnicas de Reproducción Asistida”, “Bioética” y “Legislación”. Por otro lado, los Medical Subject Headings (MeSH) usados fueron: “Preimplantation Genetic Diagnosis”, “Assisted Reproductive Techniques”, “Bioethic” and “Legislation”.

Los libros empleados para la realización de este proyecto han sido: *Derecho y Salud como realidades interactivas* (Jorge Luis Tomillo Urbina, Joaquín Cayón de las Cuevas). *Las técnicas de reproducción asistida en España: ¿Mercantilización de la maternidad o empoderamiento femenino?* (Laura Flores Arnate). *Reproducción asistida y bioética: fundamentos, dilemas y perspectivas* (María Teresa López, José María Muñoz-Torrero) y por último; *Manual de Bioderecho* (Carlos María Romeo Casabona, Pilar Nicolás Jiménez, Sergio Romeo Malanda).

1.6 DESCRIPCIÓN DE LOS CAPÍTULOS

El presente TFG consta de tres capítulos:

- Capítulo 1. Etiología y clasificación de las técnicas de reproducción asistida.

Se describen los fundamentos y la clasificación de las TRA, analizando sus principales aplicaciones clínicas y su papel en el tratamiento de la infertilidad.

- Capítulo 2. El diagnóstico genético preimplantacional: Ordenamiento jurídico español y aplicaciones clínicas.

Se analiza el uso del DGP en la práctica clínica, sus riesgos y beneficios, así como su regulación legal en España. También se abordan temas como la selección embrionaria, la modificación genética y el destino de los embriones sobrantes.

- Capítulo 3. Aspectos éticos y controversias en torno al diagnóstico genético preimplantacional.

Se reflexiona sobre las implicaciones éticas del diagnóstico genético preimplantacional, centrándose en el descarte de embriones viables y los riesgos de una posible deriva eugenésica.

2. CAPÍTULOS

2.1. CAPÍTULO I. ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE LAS TÉCNICAS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA

2.1.1 Etiología y fundamentos científicos de las TRA

El avance de las técnicas de reproducción asistida (TRA) ha presentado una de las innovaciones más notables de la medicina actual, ofreciendo soluciones a todo tipo de personas y parejas que tienen dificultades para concebir de forma natural. Esta necesidad por parte de la población ha motivado a la comunidad científica a crear nuevas técnicas y más precisas para abordar la infertilidad, que la Organización Mundial de la Salud define como “la incapacidad de lograr un embarazo tras un año de relaciones sexuales frecuentes sin métodos anticonceptivos”. (7)

La infertilidad es un fenómeno complejo que puede deberse a múltiples factores. En el caso de las mujeres, destacan alteraciones en la ovulación, como el síndrome de ovario poliquístico o la insuficiencia ovárica prematura, además de anomalías en las trompas de Falopio, endometriosis o malformaciones uterinas que dificultan la implantación del embrión. En el caso de los hombres, las posibles causas son la baja calidad espermática, problemas genéticos u hormonales, o bloqueos en los conductos seminales. (2,7)

A todo ello se suma la infertilidad idiopática que es cuando no se determina una causa concreta. Desde la ciencia, las TRA se fundamentan en el conocimiento exhaustivo del funcionamiento del sistema reproductor humano y en el uso de tecnologías biomédicas capaces de intervenir en estos procesos. Algunos procedimientos como la estimulación ovárica, la microinyección espermática, la fecundación extracorpórea o el cultivo embrionario hacen posible eludir limitaciones naturales para ofrecer oportunidades reproductivas. (6,7)

Estas técnicas se sustentan en disciplinas como la embriología, la endocrinología, la genética o la biotecnología, y han permitido abordar las causas de infertilidad y diseñar tratamientos adaptados a las necesidades de cada paciente y a las diversas maneras de formar una familia en la actualidad. (6,7)

2.1.2 Clasificación de las TRA

La clasificación de las TRA está sujeta a aspectos clínicos, a su regulación legal, a la oportunidad de acceso tanto en el ámbito público como en el privado y a su impacto ético social. De aquí en adelante se muestra una clasificación según su nivel adaptada a la realidad española. (7)

➤ Según el nivel de intervención médica

Una primera clasificación distingue entre técnicas de baja y alta complejidad:

- Técnicas de baja complejidad:

La inseminación artificial (IA) consiste en la introducción de espermatozoides en el aparato reproductor femenino, normalmente en el útero, coincidiendo con el periodo ovulatorio. En España, la IA puede realizarse mediante Inseminación Artificial Conyugal (IAC), e Inseminación Artificial con Donante (IAD), y su aplicación se extiende al sistema público y privado. La Seguridad Social permite un máximo de seis intentos en mujeres sin hijos y menores de 40 años, que en esencia son las principales demandantes y usuarias. Estas cifras varían en cada comunidad autónoma, por ejemplo, en la comunidad autónoma de Cantabria se amplía la edad permitida hasta los 45 años. (7,8,9)

- Técnicas de alta complejidad:

Como la fecundación in vitro (FIV) y la inyección intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI). En ambos casos, la fecundación se lleva a cabo en laboratorio, y acto seguido se transfiere el embrión al útero materno. Estas técnicas, dada su alta complejidad, requieren de un control hormonal detallado, un laboratorio especializado y de acompañamiento sanitario, todo esto hace que el coste sea más elevado y que estén ligadas a restricciones en el ámbito público. La Seguridad Social permite un máximo de tres intentos para la FIV en mujeres sin hijos y menores de 40 años. En la comunidad autónoma de Cantabria se considera un cuarto intento atendiendo a ciertas excepciones y el límite de edad para acceder a esta técnica se eleva hasta los 42 años. (7,8,9)

➤ Según el origen de los gametos

En España, la reproducción autóloga (con gametos propios) y la heteróloga (con gametos de donante) están legalmente permitidas. El marco legal vigente, establecido por la Ley 14/2006, garantiza el carácter anónimo y voluntario de la donación de gametos.

Esta opción ha permitido a mujeres sin pareja o con infertilidad acceder a tratamientos de reproducción asistida. Al mismo tiempo, la donación de embriones es una alternativa legal para aquellas personas que no pueden utilizar sus propios gametos. (7,11)

➤ **Según la finalidad complementaria**

Hay técnicas que complementan o amplían el uso de las TRA principales:

- Crio-preservación:

La congelación de óvulos, espermatozoides o embriones es una técnica utilizada en personas con enfermedades autoinmunes que requieren tratamientos invasivos y también por razones personales como quienes desean posponer la maternidad o paternidad. Su uso se ha normalizado bastante en los últimos años. Aunque su financiación pública está limitada a determinadas indicaciones clínicas, como cuando existe riesgo de pérdida de la fertilidad por una causa médica justificada. (7,11)

- Diagnóstico genético preimplantacional (DGP):

Esta técnica permite examinar genéticamente a los embriones antes de ser implantados en el útero, con la finalidad de evitar enfermedades hereditarias graves por transmisión como en parejas portadoras de fibrosis quística, síndrome de X frágil, alteraciones cromosómicas, entre otras. Aunque el DGP está autorizado, actualmente no todos los hospitales disponen de esta tecnología, por lo que algunos pacientes son derivados a otros centros especializados. Su uso está estrictamente regulado. (7,8,11)

- Gestación subrogada:

La prohibición de esta técnica en España provoca una realidad en la que algunos ciudadanos viajan a países donde esta práctica es legal, como Estados Unidos. De hecho, en 2025 se reforzó esta prohibición, endureciendo los requisitos para la validación de la paternidad o la maternidad mediante esta vía. (7,8,11)

2.2 CAPÍTULO II. EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL: ORDENAMIENTO JURÍDICO ESPAÑOL Y APLICACIONES CLÍNICAS

2.2.1 Marco legal vigente en España

En base al posible impacto del DGP en la selección de embriones y sus implicaciones éticas, la utilización de dicha técnica está sujeta a una normativa restrictiva en España, que se detalla a continuación:

➤ **Legislación aplicable**

La principal norma que regula su uso es la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida y en su artículo 12 se establecen los supuestos en los que puede aplicarse. Según dicha ley, el DGP está permitido tan sólo en dos circunstancias: (11)

- 1) En la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y sin tratamiento posnatal efectivo, en dicha circunstancia el objetivo es el de transferir únicamente embriones no afectados.
- 2) En la detección de alteraciones que supongan un riesgo para la viabilidad del embrión, con el objetivo de evitar transferencias sin tasa de éxito.

A su vez, se contempla la utilización del DGP combinado con la determinación de antígenos de histocompatibilidad (HLA) con fines terapéuticos para terceros, como por ejemplo en los casos de hermanos que puedan requerir un trasplante de células madre hematopoyéticas (bebés medicamento).

Para este uso es necesario un consentimiento informado y estrecha vigilancia procedente de la autoridad sanitaria, con la valoración preliminar de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA). (14)

Esta norma incluye además otras disposiciones fundamentales:

- **El Real Decreto 9/2014, de 4 de julio**, señala las condiciones técnicas y funcionales de los centros autorizados para aplicar métodos de reproducción asistida, incluyendo el diagnóstico genético. (15)

- **La Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica**, establece valores rectores para la investigación genética, en especial con todo lo relacionado con la extracción y empleo de material genético humano. (12)

- **La Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de protección de datos personales**, resguarda la confidencialidad de toda la información genética adquirida. (13)

➤ **Supuestos autorizados**

El ordenamiento jurídico en España regula la utilización del DGP a criterios de aplicación justificados. Estos engloban: (11,16)

- Enfermedades monogénicas graves o con fuerte predisposición genética, como la enfermedad de Huntington, distrofias musculares hereditarias y la fibrosis quística.

- Alteraciones cromosómicas estructurales o numéricas, que se puedan relacionar con implantación embrionaria fallida, abortos frecuentes o infertilidad por factores genéticos.

- Compatibilidad con un hermano afectado, en especial en el caso de enfermedad hematológica grave. Por medio de la criba, o dicho de otro modo, selección de un embrión idóneo para terapia con células madre.

La ley prohíbe su uso con otros fines que no sean terapéuticos, como la selección del sexo, salvo en enfermedades ligadas al cromosoma sexual.

➤ **Evaluación y control institucional**

La aplicación del DGP se somete por parte de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que pertenece al Ministerio de Sanidad y del cuál es su órgano de asesoramiento. Esta comisión valora las peticiones que no se incluyen en los supuestos comunes, redacta informes preceptivos y actualiza regularmente las enfermedades y criterios que justifiquen el empleo del DGP, teniendo en cuenta en todo momento los avances de la ciencia. (11,14)

Añadiendo que los centros en donde practican el DGP están obligados a tener la acreditación y correspondiente autorización por parte de las comunidades autónomas, además de notificar todos los procedimientos llevados a cabo a la autoridad sanitaria que corresponda. (11,14)

➤ **Principios éticos y límites legales**

- La prohibición expresa de manipulación genética con el fin de hacer mejoras o de seleccionar rasgos no patológicos.
- Se prohíbe la creación de embriones para investigación, permitiéndose exclusivamente la utilización de embriones descartados de técnicas de reproducción, en todos los casos bajo consentimiento informado.
- El respeto a la dignidad humana es clave para evitar prácticas eugenésicas o discriminatorias.

Estas restricciones están basadas en el principio de precaución y en proteger los derechos de los futuros nacidos. (10,11,14)

➤ **Consentimiento informado y protección de datos**

La ley exige que las mujeres que accedan a estas técnicas otorguen un consentimiento informado después de que hayan recibido una información clara y concisa sobre los procedimientos a seguir, los riesgos, las alternativas y las implicaciones éticas que implica el DGP. Dicho consentimiento tiene que constar por escrito y debe renovarse si se interrumpe el proceso. La información genética obtenida en el proceso es considerada de un elevado nivel de sensibilidad, y está debidamente protegida por la Ley Orgánica 3/2018 y el Reglamento General de Protección de Datos de la Unión Europea, teniendo que garantizarse la seguridad, la confidencialidad, y el tratamiento, en todo momento limitado de estos datos. (10,13)

2.2.2 Aplicaciones clínicas: Riesgos, beneficios y limitaciones

Como ya se ha mencionado anteriormente, su aplicación clínica conlleva una serie de beneficios y de riesgos que deberán ser evaluados por los profesionales y los pacientes.

➤ **Beneficios esperados**

- Prevención de enfermedades genéticas graves

Entre los beneficios del DGP el principal es hacer posible, antes de la intervención, la identificación de embriones portadores de enfermedades monogénicas o alteraciones cromosómicas graves, lo que provoca una reducción significativa en el riesgo de transmitir patologías hereditarias como betatalasemia, fibrosis quística, distrofias musculares, síndrome de X frágil. (11,15)

- Reducción de abortos espontáneos y fallos de implantación

La criba de embriones permite seleccionarlos con una alta viabilidad genética, lo que debería hacer que mejoren las tasas de implantación, que se reduzcan los abortos recurrentes y que así aumenten las probabilidades de embarazos viables, en especial en los casos de mujeres de edad avanzada para la maternidad o con antecedentes de fallos repetidos. (11,15)

- Selección de embriones compatibles con un hermano enfermo

El DGP puede combinarse con la tipificación HLA sólo en casos muy especiales, como por ejemplo, para permitir el nacer a un hermano que sea genéticamente compatible con un hijo enfermo.

De esta manera, se puede facilitar, en enfermedades como leucemia infantil o anemias hereditarias, un tratamiento mediante trasplante de células madre hematopoyéticas (el llamado “bebé medicamento”). (4,11,15)

- Disminución del impacto emocional y económico

Está probado que evitar el nacimiento de un hijo con una enfermedad genética grave reduce el sufrimiento emocional y además también puede ayudar a disminuir los costes sanitarios y sociales intrínsecos al tratamiento prolongado de estas patologías. (6,11,15)

Riesgos y limitaciones

- Riesgos técnicos y biológicos

Aunque los avances en las técnicas hayan minimizado los riesgos, la biopsia embrionaria, si se realiza en la fase de blastómero o blastocisto existe la posibilidad de que el desarrollo del embrión se viera afectado mínimamente. (6,11,15)

Además, puede ocurrir que en los casos de mosaicismo embrionario, donde el embrión tiene una mezcla de distintos cariotipos por fallos durante la mitosis, se generen falsos positivos o negativos si se diagnostica errónea o ambiguamente. (6,11,15)

- Limitación de embriones viables disponibles

En ciertas fases, tras realizar el análisis genético, puede que no exista ningún embrión que se considere apto para ser transferido, esto conlleva repetir el tratamiento de FIV, con la carga económica, física y mental que ello supone. (6,8)

- Acceso desigual

Como ya hemos visto, el DGP se permite en el sistema público de salud bajo ciertos criterios médicos, pero aun así, su disponibilidad varía dependiendo de la comunidad autónoma, esto provoca desigualdades para el acceso. Además, los requisitos para financiarlo pueden excluir ciertos casos que no cumplen todos los parámetros clínicos. (6,8)

- Privacidad y protección de datos genéticos

La confidencialidad de los datos es clave para recabar información genética de gran sensibilidad, esto requiere unas garantías éticas y legales para garantizar la seguridad de los progenitores y del embrión. Un uso no autorizado o inadecuado es posible que derive en problemas legislativos y de discriminación. (6,13)

2.2.3 Selección de embriones

El procedimiento de selección de embriones está integrado dentro del tratamiento de reproducción asistida mediante fecundación in vitro (FIV). (8)

- Obtención de embriones mediante FIV:

Lo primero por realizar es una FIV convencional, esto permite la obtención de embriones en un laboratorio. Para la fecundación in vitro se utilizan el semen del varón o de un donante y los óvulos de la mujer. (7,8,11)

- Cultivo embrionario hasta un estadio adecuado:

El cultivo de embriones tarda entre 3 y 6 días. La biopsia se puede realizar:

- En el día 3 se procede a la extracción de una o dos células derivadas del embrión preimplantacional.
- En el día 5-6 se realiza la biopsia del trofotodermo, que proporciona más material genético y es menos invasiva para el embrión. (7,8,11)

- Biopsia embrionaria:

Para la obtención de material genético preservando la viabilidad del embrión se realiza una biopsia. Este procedimiento se debe realizar en centros autorizados y por personal cualificado bajo unas condiciones estrictas de calidad. (7,11,15)

- Análisis genético:

Las células extraídas son analizadas en un laboratorio para detectar:

- **Mutaciones genéticas específicas:** que son enfermedades monogénicas como la distrofia muscular, la fibrosis quística o beta-talasemia. (7,11)

- **Compatibilidad HLA:** para los casos en los que se necesite un embrión compatible con un hermano enfermo. (7,11)

- **Alteraciones cromosómicas:** como las trisomías 13 (Síndrome de Patau), 18 (Síndrome de Edwards) y 21 (síndrome de Down) y también la monosomía X (Síndrome de Turner). (7,11)

Las principales técnicas utilizadas son:

- La reacción en cadena de la polimerasa (PCR): que se usa para enfermedades monogénicas.
- La hibridación in situ fluorescente (FISH): es la hibridación genómica comparada en microarrays (Array-CGH).
- La secuenciación de nueva generación (NGS) que es de gran resolución y fiabilidad. (18)

- Selección y crio-preservación:

Después de obtener los resultados genéticos es cuando se seleccionan los embriones sanos y viables que van a ser transferidos al útero. Los que no sean transferidos pueden crio-preservarse para intentos futuros, cederse con fines de investigación (siempre si existe consentimiento) y/o ser destruidos, según lo que está regulado en el artículo 11 de la Ley 14/2006. (11,18)

- Transferencia embrionaria:

De los embriones seleccionados se transfieren 1 o 2 al útero, siempre priorizando los que presenten una mayor viabilidad morfológica y genética. Los restantes, si son aceptables, se pueden preservar criogénicamente. (11,18)

2.2.4 Bebés medicamento

Los bebés medicamento son los niños nacidos mediante las técnicas de reproducción asistida con el único objetivo de ser compatibles con un hermano enfermo, para así poder donarle células madre hematopoyéticas y así poder tratar enfermedades graves como aplasia medular, leucemias, beta-talasemia o trasplantes principalmente.

Este es el único caso legalmente autorizado en España para hacer la tipificación HLA embrionaria según el artículo 12.2 de la Ley 14/2006 que se permite solo con fines terapéuticos para terceros y con permiso de la CNRHA. (11,17)

➤ Procedimiento técnico:

- Estimulación ovárica y FIV:

Para obtener múltiples ovocitos que se fecunden in vitro con los espermatozoides del padre se estimula la ovulación de la madre. Los embriones se cultivan hasta el estadio de blastómero (día 3) o el de blastocisto (día 5). (11,18)

- Biopsia embrionaria y DGP:

Del día 3 al 5 se extrae una o varias células de cada embrión para analizar su material genético. Mediante DGP se verifica si el embrión está sano, y por tanto, libre de la enfermedad hereditaria. (11,18)

- Tipaje HLA:

Para seleccionar embriones compatibles con el hermano enfermo reduciendo al mínimo posible el riesgo de rechazo tras el trasplante, se determina el perfil de antígenos HLA de cada embrión. (11,18)

- Selección e implantación:

Solo son transferidos al útero los embriones sanos y HLA-compatibles con el hermano. Los embriones que no son compatibles se desechan o destinan (según la regulación) a investigación o biobancos. (11,12,18)

- Nacimiento y obtención de células madre:

Tras las semanas de gestación, se programa el parto o cesárea en condiciones óptimas para poder extraer sangre del cordón umbilical. Esta sangre es rica en células madre hematopoyéticas del bebé nacido y se conserva en banco de sangre para poderla trasplantar al hermano enfermo. (11,18)

➤ Dilemas éticos principales:

- Instrumentalización del menor:

Que el niño nacido como “bebé medicamento” sea usado como el medio para salvar a otro niño podría ir en contra de su dignidad y autonomía. La utilización del término “bebé medicamento” también se cuestiona dado que ofrece una visión en la que se cosifica al niño porque nació únicamente con un fin utilitario, rompiendo de esta manera su autonomía al estar ligado a este objetivo. Los defensores de estos últimos alegan que el hijo es también totalmente deseado y además proporciona un beneficio para la salud de ambos hermanos. (2,17,18)

- Selección genética y eugenesia:

La selección embrionaria genera miedos sobre el punto que separa la terapia de la eugenesia. En la ley española se prohíbe explícitamente “buscar la selección de los individuos o de la raza”. Los que se posicionan en contra, cuestionan si escoger el embrión ideal está al límite de dicha prohibición. De todas formas, la función declarada es terapéutica y no la mejora de características genéticas foráneas a la enfermedad. (2,11,18)

- Destino de embriones incompatibles:

Al sólo usar los embriones compatibles, los no compatibles, aun siendo sanos, se suelen destruir o ceder a investigación. Esto plantea debates acerca del respeto a la vida del embrión y sobre el hecho de desperdiciar potenciales vidas aunque la regulación exija consentimiento informado de los padres para su cesión o destrucción.

(2,11,18)

- Autonomía futura del niño nacido:

Aun con la única retirada de células del cordón umbilical programada, a veces se deja planificada también la donación de sangre o médula tras el parto, esto hace que se genere desasosiego por el posible requisito de que el bebé nacido sea un donante en el futuro. La legislación y ética insisten en que no hay que pedir más allá de lo que es justo, como por ejemplo, la donación de médula sólo en caso de que no existan más donantes compatibles. (2,11,18)

2.2.5 Embriones sobrantes

- Origen de los embriones sobrantes:

Los embriones no transferidos en los tratamientos de FIV, denominados embriones sobrantes, son el resultado de: (2,11,17)

- La obtención de más embriones sanos de los que son necesarios.
- Transferir embriones limitados para evitar embarazos múltiples.
- Diagnosticar anomalías genéticas mediante DGP, que descarta los embriones no compatibles.

- Destinos posibles según la legislación española

En la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, se establecen cuatro posibles destinos para los embriones sobrantes: (2,11)

- Conservación para uso propio:

Los embriones pueden ser crio-preservados para intentos reproductivos futuros de la misma mujer o pareja.

- Donación con fines reproductivos:

Los embriones, siempre y cuando se cumplan los requisitos éticos y legales establecidos por la ley, se pueden donar a más personas que deseen tener hijos.

- Donación con fines de investigación:

También se pueden utilizar en trabajos de innovación científica, con la autorización previa de los progenitores y la aprobación de los comités éticos que correspondan.

- Cese de la conservación:

Por último, también se puede proceder a su destrucción cuando los embriones no sean destinados a ninguno de los fines anteriores.

- Embriones abandonados

El gran desafío es gestionar los embriones abandonados. Si después de dos intentos no se consigue una respuesta, conforme a la normativa vigente, el centro de reproducción asistida decidirá su destino, puesto que los embriones se pueden quedar a disposición de este. (2,6,11)

2.3. CAPÍTULO III. ASPECTOS ÉTICOS Y CONTROVERSIAS EN TORNO AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

2.3.1. Aspectos éticos

- Aspectos éticos y emocionales

La selección embrionaria puede generar problemas éticos en algunas parejas, en especial cuando deben tomarse decisiones sobre el descarte o la congelación de embriones portadores. También se puede producir una sobrevaloración de la “perfección genética”, esto genera debates sobre eugenesia y discriminación que se adentran profundamente en un terreno humano donde el deseo de la vida y la ciencia cruzan sus caminos. El miedo a lo inesperado y la búsqueda de la salud de un hijo que aún no nato nos deja un escenario en el que cada decisión médica conlleva una carga emocional y ética que sobrepasa lo clínico. (2,5,17)

Desde la bioética, la utilización del DGP introduce ciertos interrogantes en la ecuación, como por ejemplo, ¿Dónde comienza y termina el derecho a tomar decisiones sobre la vida? ¿Es ética la selección embrionaria por razones médicas sin cometer el error de elegir por preferencias estéticas, de capacidad o de género? ¿Cómo proceder con los embriones abandonados? ¿Asumimos que al no ser transferidos no van a tener la oportunidad de vivir sin conflicto? Estas preguntas abren debates sobre la dignidad del embrión, la discriminación genética o la eugenesia, así como sobre lo qué es aceptable para considerarse como una "vida digna de ser vivida" o a si alguien puede responder a estas preguntas. (2,10,17)

En el plano emocional, para muchas personas, el uso del DGP presenta una mezcla de angustia y esperanza, y para quienes luchan contra enfermedades hereditarias graves, es una pequeña luz en medio de la inmensa oscuridad, un faro en un mar de dudas, para quienes han sufrido la pérdida o las patologías severas del hijo puede representar un acto preventivo de amor. Pero, a pesar de esto no está libre de dolor y sufrimiento: la selección puede implicar renunciaciones, toma de decisiones complicadas y, en ocasiones, la sensación de depender del azar, de la naturaleza o de lo divino. (2,5,17)

Quienes se someten a estas técnicas pasan por ensayos médicos complejos y dilemas existenciales, el hecho de elegir un embrión acarrea cargar con la responsabilidad del futuro, además de que el descarte embrionario es una decisión que puede vivirse con dolor. La pareja, o la persona que anda este camino, necesita acompañamiento técnico y emocional, con respeto y comprensión. (2,3,17)

La ética en el uso del DGP no debe limitarse a una simple normativa ni a un juicio moral objetivo, se debe cimentar en la empatía, en el reconocimiento del deseo profundo de maternidad o paternidad que hay detrás de cada decisión, es una historia de vida y es una vivencia emocional que tiene bien merecido todo el derecho a ser validada. Y ante todo, aun en un contexto de avance tecnológico, no perder nuestra humanidad siempre será el origen del cuidado sanitario. (2,5)

2.3.2. Práctica eugenésica

La interpretación histórica de la eugenesia evoca políticas sociales de intervención genética, que en ocasiones, a cambio de los derechos humanos, la diversidad genética y la libertad individual, y supuestamente en busca de una mejora genética para la población, fue utilizada en entornos fuera de lo terapéutico, esto ocasionó nuevos modos de discriminar genéticamente. Lo que separa la prevención de una enfermedad grave del diseño de un embrión óptimo es una delgada línea, borrosa y letal si no se regula adecuadamente. (1,2,5)

El avance de la genética impulsado por la expectativa y el deseo social de poder tener hijos sanos o con cualidades específicas ponen a prueba estos límites. Las posibilidades que emergen de la selección embrionaria impulsan a que exista el peligro de prácticas eugenésicas, promovida por la presión social y las citadas expectativas individuales en un mundo globalizado movido por los mercados reproductivos. (1,2,5)

Desde el punto de vista humanístico, el deber en la aplicación del DGP es el de proteger, como ser humano, la dignidad del embrión impidiendo así que se destine a buscar la perfección. Como afirma el Comité de Bioética de España, la justicia, la equidad y el respeto hacia la diversidad deben ir por delante de las decisiones clínicas.

Pervertir la medicina reproductiva seleccionando genéticamente en base a lo que se considere ideal o perfecto compromete los principios éticos más básicos y normaliza la exclusión por capacidades. (2,5,11)

Por último hay que añadir que los dilemas sin resolver no se encuentran exclusivamente en los avances de las técnicas, también está presente en la base moral que los guía. Viendo la medicina como una herramienta para minimizar el dolor y el sufrimiento humano, y no como un utensilio para moldear los rasgos genéticos según conveniencia, la regulación de estas técnicas. (2,5)

Además de ser una cuestión legal, es también un acto responsable que protege la libertad y dignidad humana en un contexto donde se cruza la ciencia con la historia genética de generaciones futuras. (2,5)

2.3.3. Marco legal en Europa

Pese a los avances biotecnológicos en común, la utilización del diagnóstico genético preimplantacional en la Unión Europea está legislado de una manera diferente dependiendo del país, dejando a la vista las diversas creencias religiosas, culturales y bioéticas. Más adelante, se ilustra en una tabla la comparativa entre tres de los países más avanzados en esta materia en Europa: España, Francia e Italia. (11,19,20)

Especialmente el Estado Español en términos de accesibilidad y regulación del DGP, dado que se permite su aprovechamiento en conjunto con la selección HLA en terapias para tratar enfermedades graves en hermanos. En Francia se observa y enfoca el DGP para el contexto público y también sigue una revisión y unos controles de cumplimiento éticos bastante estrictos. Como último ejemplo para esta tabla comparativa tenemos el de Italia, que aunque de partida se mostró prohibitiva, ha permitido un mayor margen en su normativa, pero al no haber un consenso claro existen intensos debates. (11,19,20)

Tabla 1. Comparativa del DGP en Europa.

	España	Francia	Italia
Legalidad del DGP	Está permitido	Está permitido	Está permitido desde 2015
Ley de referencia	Ley 14/2006 sobre técnicas de reproducción asistida	Código de Salud Pública 2021	Modificación de la Ley 40/2004
Indicaciones médicas	En enfermedades hereditarias graves y selección HLA	Riesgo elevado de enfermedad genética grave	Enfermedades hereditarias graves
Selección de sexo con fines médicos	Permitida únicamente por razones terapéuticas justificadas	Permitida para evitar enfermedades ligadas al sexo	Permitida en casos clínicos específicos
Selección de sexo sin fines médicos	Se prohíbe	Se prohíbe	Se prohíbe
Selección HLA (bebé medicamento)	Permitida con autorización específica	Permitida con condiciones	Permitida con restricciones
Acceso público / privado	Sistema mixto	Sistema público	Privado
Controversias éticas recientes	enfermedades de baja penetrancia	Acceso a mujeres solas y parejas del mismo sexo	Desigualdad regional y objeción de conciencia

Tabla de elaboración propia adaptada según la información extraída de las siguientes fuentes bibliográficas: (11,19,20)

2.3.4. Marco legal fuera de Europa

A nivel internacional, el manejo del Diagnóstico Genético Preimplantacional fluctúa con amplitud, y al igual que en el ejemplo anterior también podemos ver reflejados distintos enfoques culturales, morales y legislativos para la reproducción asistida. De aquí en adelante, se muestra una breve tabla comparativa con tres ejemplos de importancia a nivel internacional: Estados Unidos, Argentina y Japón. (21,22,23,24)

Estados Unidos presenta una legislación liberal guiada más por criterios profesionales que por normativa. En Argentina está legislada administrativamente, aunque cuenta con ciertas lagunas en su regulación. Por último, en Japón se ponen en práctica fundamentos éticos y clínicos severos, conjugando vías técnicas con una rigurosa evaluación bioética. (22,23,24)

Tabla 2. Comparativa del DGP Fuera de Europa.

	Estados Unidos	Argentina	Japón
Legalidad del DGP	Está permitido sin ley federal	Está permitido con vacíos legales	Está permitido
Ley o guía aplicable	Guías ASRM	Resolución 177/2017 y leyes provinciales	Ley de medicina reproductiva 2018
Indicaciones médicas	Para una horquilla muy amplia	Enfermedades monogénicas graves	Enfermedades hereditarias graves
Selección de sexo no médica	Está permitido en muchas clínicas	No está regulado	Está permitido bajo supervisión
Control ético / revisión externa	No es obligatorio	Comités internos dependiendo del centro	Tribunales éticos obligatorios
Financiamiento público	No	Parcial dependiendo de la provincia	Parcial hasta un número máximo de ciclos
Controversias éticas	Turismo reproductivo y fines cosméticos	Falta de legislación integral	La presión social y el papel del Estado

Tabla de elaboración propia adaptada según la información extraída de las siguientes fuentes bibliográficas (21,22,23,24,25)

La comparativa internacional pone de manifiesto cómo modelos éticos y legales discrepantes pueden coexistir. Aún a pesar de los interrogantes acerca de la mercantilización de la genética reproductiva que plantea el hecho de que en países como España o Japón se busque una simetría entre la autonomía de la sociedad y el control ético-legal, mientras que en otros como EE. UU. su aplicación esté más generalizada, permitiéndose inclusive para seleccionar atributos ajenos al ámbito médico. (21)

2.3.5. Avances tecnológicos en la actualidad

- Avances tecnológicos recientes en el Diagnóstico Genético Preimplantacional en España

En la última década, el DGP ha desarrollado un progreso en las técnicas, de magnitud desconocida hasta ahora, que ha tenido un impacto directo en la toma de decisiones tanto clínicas como éticas, y también en los porcentajes de aciertos de las técnicas de reproducción asistida. En España, los avances han involucrado tanto al sector público como al privado, afianzando su rol como figura clave en el área de la medicina reproductiva asistida en Europa. (26)

- Avances en el ámbito clínico-privado

- **PGT-A Avanzado (Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies) o Diagnóstico Genético Preimplantacional para Aneuploidías avanzado y determinación del origen cromosómico:**

Basándose en la Secuenciación de Nueva Generación (NGS), en clínicas como IVF-Life han puesto en práctica la prueba PGT-A Avanzada, este test permite la identificación de aneuploidías y además, determinar si la anomalía en los cromosomas tiene su origen en el espermatozoide o el ovocito, es decir, su origen parental. Para permitir una intervención médica más adaptada a las parejas con fallos recurrentes en la implantación o abortos, resulta crucial dicha información.

(27,30)

Al mismo tiempo, varios estudios han diseñado un sistema que aumenta exponencialmente la precisión en los diagnósticos, el PGT-A, este desarrollo permite detectar triploidías, mosaicismos embrionarios y fragmentación cromosómica, además también ayuda a reducir el número de descartes injustificados de embriones. (27,28,30)

- **Biopsia embrionaria no invasiva (Non-Invasive Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies, niPGT-A) o Test Genético Preimplantacional No Invasivo para Aneuploidías**

Con la intención de encontrar nuevos métodos que sean menos invasivos para el embrión, se han comenzado ensayos de prueba acerca de la biopsia embrionaria no invasiva. Con este procedimiento se evalúa el ADN libre del embrión que ya existe en el ambiente de cultivo sin tener que obtener células embrionarias, lo que en teoría hace que el peligro de que existan alteraciones en el desarrollo se reduzca considerablemente. Aunque actualmente está en proceso de ser validado, el Instituto Bernabeu, entre otras clínicas, es pionero en su desarrollo y la evaluación de su veracidad en los diagnósticos. (27,29,30)

- **Aplicación de inteligencia artificial (IA)**

La integración en embriología de recursos de inteligencia artificial es una revolución en la selección de alternativas médicas. En centros IVIRMA (IVI-RMA Global), se fomentan y desarrollan algoritmos que son capaces de: (31)

- Pronosticar la evaluación, a partir del estudio de imágenes seriadas (time-lapse), la tasa de éxito de implantación de un embrión.
- Determinar los espermatozoides y ovocitos con mejor desempeño reproductivo.
- Controlar el avance de la maduración in vitro de ovocitos en ambientes monitorizados.

Sin embargo, estos recursos, aunque de momento dependan de la monitorización humana, proporcionan una asistencia clave para poder reducir al máximo los criterios subjetivos y ayudar a homogeneizar los protocolos de selección. (31)

- Incorporación de avances en el sistema público de salud

El Sistema Nacional de Salud (SNS) también está implementando de forma gradual innovaciones en la tecnología de la genética reproductiva, citadas a continuación. (32)

En el Catálogo de Pruebas Genéticas del SNS, que fue introducido en 2023, se incluyen campos como el cáncer hereditario, las enfermedades neuromusculares y las enfermedades raras, con proyección de desarrollo hacia la genética de reproducción asistida. A finales de 2024, en el mes de diciembre, quedó aprobada de manera oficial la introducción de la especialidad médica en Genética Clínica y de Laboratorio, lo que facilitará organizar y reglamentar todavía más el estudio de alteraciones genéticas para el Sistema Nacional de Salud. En algunos hospitales, como en el Hospital General Universitario de Elche, ya se han incorporado tecnología de NGS, aumentando la capacidad del sistema público para diagnosticar. En principio están enfocadas en las enfermedades raras, pero de cara a futuro también para su manejo en TRA. (32)

- Proyectos europeos y liderazgo científico

España forma parte proactivamente en trabajos de desarrollo en conjunto con otros países europeos, estos proyectos están encaminados en perfeccionar los métodos del DGP, la selección genética no invasiva y el desarrollo de embriones. Esta participación conjunta internacional colabora para fortalecer unos parámetros éticos y técnicos en común. Es más, España reveló unos datos que indican una aceptación en aumento progresivo del DGP;

En el año 2022, el 32,6 % de los ciclos de FIV en el país incorporaron esta técnica, reduciendo significativamente los abortos espontáneos y aumentando los porcentajes de éxito en los nacimientos, sobre todo en las mujeres de más de 40 años. Estos resultados fueron presentados en congresos internacionales como el 32.º Congreso Mundial de Fertilidad. (7,33,42)

- Tecnologías emergentes con potencial disruptivo en el DGP

Al precisar en las técnicas de diagnóstico y con la ayuda de tecnologías de última generación en desarrollo se consigue avanzar en el campo del Diagnóstico Genético Preimplantacional, y pese a que por el momento su implementación clínica no sea total y contando con que se encuentran en un cambio progresivo y continuo, en el futuro pueden transformar enormemente el panorama reproductivo en la actualidad. De aquí en adelante, se especifican las principales técnicas de innovación que tienen posibilidades de influenciar de cara a futuro en el uso del DGP. (34,35)

➤ Edición genética de embriones humanos: CRISPR/Cas9

La técnica CRISPR/Cas9 da la posibilidad de poder modificar de un modo determinado el ADN de organismos vivos, incluyendo los embriones humanos. utilizando una enzima (Cas9) controlada por ARN para cortar el ADN en secuencias concretas. (34)

Su utilización está legislada y prohibida en la labor clínica en gran parte de los países, sin embargo, algunos trabajos de investigación en ejemplos preclínicos han mostrado su destreza para rectificar mutaciones hereditarias causantes de enfermedades monogénicas. Posibles aplicaciones futuras en el DGP: (34,35)

- Una posible manera de seleccionar embriones no portadores y también de rectificar embriones portadores sería combinarse con el DGP. (35)

- La amenaza de "mejora genética", que la línea germinal se vea afectada, y la igualdad de oportunidad para el acceso también plantean importantes cuestiones éticas. (34)

- Prohibida la modificación genética con fines reproductivos según la legislación española (Ley 14/2007 de Investigación Biomédica). (12)
- Está permitida, con el consentimiento del Comité de Bioética y la CNB, para investigación académica. (37,38)

➤ **Embriología sintética: blastoides y modelos embrionarios**

Los blastoides son estructuras formadas derivadas de células madre, semejantes a blastocistos, que simulan en cierta medida el comportamiento y la morfología humana de un embrión en etapas iniciales, sin raíz en la fecundación de un óvulo. (39)

- **Posibles aplicaciones:**

- Estudiar las fases tempranas del desarrollo del embrión sin tener que depender de la destrucción de embriones humanos.
- Poder comprender mejor las patologías tempranas o la deficiencia en la implantación embrionaria.
- Validar en el futuro las técnicas de DGP que no utilicen embriones auténticos.

- **Restricciones éticas en la actualidad:**

La utilización de blastoides humanos está supeditado a las condiciones legales antes indicadas para los embriones, en especial en lo referido al periodo de crecimiento (14 días) y restricción de implantación. (12,37,38,39)

➤ **Modelos computacionales y gemelos digitales de embriones**

La IA y la informática biomédica están habilitando la posibilidad de generar modelos de predicción computacionales del progreso embrionario, los denominados "gemelos digitales". (40)

- **Se espera su aplicación para:** (40)

- Imitar el objetivo embrionario basándose en registros genéticos y en el estudio cinético de la morfología (time-lapse), ambiental y metabólica.
- Pronosticar el porcentaje de implantación o la posibilidad de irregularidades con mayor exactitud.
- Individualizar las elecciones reproductivas fundadas en modelos sincronizados de información.

- **Aspectos positivos:** (40,41)

- Procedimiento no invasivo.
- Puede combinarse con el DGP para optimizar la selección sin intervenir directamente en el embrión.

- **Desafíos actuales:** (41)

- Se necesitan enormes bases de datos interinstitucionales.
- La aprobación bioética de decisiones dirigidas por IA en reproducción asistida.

En definitiva, estas tecnologías todavía no se han incorporado en la práctica clínica asistencial, pero su desarrollo implica nuevas posibilidades médicas y debates bioéticos y jurídicos sustanciales. El DGP del futuro podría no solo limitarse a diagnosticar, sino a participar, modelar o incluso reproducir embriones, redefiniendo los márgenes entre diagnóstico, tratamiento y

creación. Es esencial que su desarrollo vaya acompañado de debates sociales y normativos contundentes, para evitar que el avance científico exceda los marcos éticos y regulatorios. (10,41)

3. CONCLUSIONES

El diagnóstico genético preimplantacional supone una de las técnicas más desarrolladas de la biotecnología en el ámbito de la reproducción humana asistida, y ha significado un avance de peso en la prevención de enfermedades genéticas hereditarias. Sin embargo, a medida que su uso, precisión y perspectivas aumentan, también crecen las cuestiones éticas, jurídicas y sociales que plantea su aplicación.

Este trabajo ha permitido constatar cómo el marco normativo español, a través de leyes como la Ley 14/2006 sobre técnicas de reproducción humana asistida y la Ley 14/2007 de investigación biomédica, regula el DGP de forma relativamente segura, disipando dudas en cuanto a sus indicaciones médicas y al destino de los embriones no transferidos. No obstante, persisten áreas legales no esclarecidas, en especial con respecto a conservar embriones indefinidamente, a donar con el fin de estudio médico o reproductivo, y acerca del consentimiento informado a lo largo del tiempo.

En comparación con otros países, el análisis ha mostrado una disparidad de opiniones en torno a qué usos del DGP están aceptados, en concreto lo relacionado con la selección embrionaria por motivos no médicos, la utilización para desarrollar “bebés medicamento” o la permisividad de nuevos avances tecnológicos, destacando la edición genética. Esta disparidad de criterios evidencia que se necesita seguir dando pasos hacia adelante para conseguir una coordinación legislativa internacional que asegure y proteja derechos humanos.

Desde una visión ética, el DGP lleva a que se replanteen criterios básicos como la condición moral del embrión, los límites del principio de no maleficencia, de la autonomía reproductiva, y la equidad en el acceso. La mayor utilización de esta técnica genera preguntas sobre los peligros de caer en la discriminación, la eugenesia actual o la cosificación del embrión, y solicita un debate ético abierto, claro y conciso acerca de los criterios de actuación clínicos, políticos y sociales.

Progresos tecnológicos como CRISPR-Cas9, los blastoides o los gemelos computarizados de embriones desvela mundos más complejos si cabe, en los que la línea que separa la evaluación diagnóstica y la manipulación se torna ambigua. A favor de esto, resulta imprescindible que la ley progrese a la vez que el estudio científico, con un enfoque bioético que fusione la justicia, la dignidad humana y la responsabilidad como fundamentos indispensables.

Para concluir, el diagnóstico genético preimplantacional es un poderoso y valioso instrumento, aunque su implantación ético-legal debe ser controlada exhaustivamente para cumplir la promesa dada de impedir que el dolor y el sufrimiento se convierta, en un modo no deseado, de control genético. Por tanto estamos ante un desafío tanto técnico como humano, profundamente humano.

4. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sánchez Jacob M. ¿A quién y cuándo le interesa el modo de concepción en las técnicas de reproducción asistida? *An Pediatr (Barc)*. 2015;83(3):144–5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25810175/>
2. Tomillo Urbina JL, Cayón de las Cuevas J, coordinadores. *Derecho y salud como realidades interactivas: Selección de intervenciones del IV, V y VI Encuentro Interautonómico sobre Protección Jurídica del Paciente como Consumidor*. Pamplona: Aranzadi; 2015. ISBN: 978-84-9059-651-7.
3. Flores Anarte L. Las técnicas de reproducción asistida en España. ¿Mercantilización de la maternidad o empoderamiento femenino? Valencia: Tirant lo Blanch; 2016. ISBN 978-84-9139-738-9.
4. Herranz G. Manipulación genética y rango ético del embrión [Internet]. Pamplona: Universidad de Navarra; [s.f.]. Disponible en: <https://www.unav.edu/web/unidad-de-humanidades-y-etica-medica/material-de-bioetica/conferencias-sobre-etica-medica-de-gonzalo-herranz/manipulacion-genetica-y-rango-etico-del-embrión#gsc.tab=0>
5. Observatorio de Bioética. Diagnóstico genético preimplantacional: valoración ética [Internet]. Valencia: Universidad Católica de Valencia; 2014. Disponible en: <https://www.observatoriobioetica.org/2014/09/algunos-problemas-eticos-relacionados-con-el-diagnostico-genetico-preimplantacional/5410>
6. López de la Vieja MT, Muñoz-Torrero JM. Reproducción asistida y bioética: fundamentos, dilemas y perspectivas. Valencia: Tirant Lo Blanch; 2018. ISBN 978-84-1352-990-7.
7. Sociedad Española de Fertilidad. Guía clínica para el manejo de la infertilidad [Internet]. Madrid: Sociedad Española de Fertilidad; 2021 [citado 15 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.sefertilidad.net/guias/infertilidad>
8. España. Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida [Internet]. Boletín Oficial del Estado, núm. 126, de 27 de mayo de 2006 [citado 15 mayo 2025]; p. 19947–19956. Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/act.php?id=BOE-A-2006-9292>
9. Cantabria. Ley 7/2002, de 10 de diciembre, de Ordenación Sanitaria de Cantabria. *Boletín Oficial de Cantabria* (BOCT). 2002 dic 18;(242):1. *Boletín Oficial del Estado* (BOE). 2003 ene 7;(6):1. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es-cb/l/2002/12/10/7/con>

10. Romeo Casabona CM, Nicolás Jiménez P, Romeo Malanda S, coordinadores. *Manual de bioderecho: adaptado para la docencia en ciencias, ciencias de la salud y ciencias sociales y jurídicas*. 2ª ed. Madrid: Dykinson; 2025.
11. Boletín Oficial del Estado (BOE). Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida [Internet]. Madrid: BOE; 2006 [citado 16 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/l/2006/05/26/14>
12. Boletín Oficial del Estado (BOE). Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica [Internet]. Madrid: BOE; 2007 [citado 16 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/l/2007/07/03/14>
13. Boletín Oficial del Estado (BOE). Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales [Internet]. Madrid: BOE; 2018 [citado 16 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/lo/2018/12/05/3>
14. Ministerio de Sanidad. Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida: Informes y documentos [Internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2021 [citado 16 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/CNRHA/home.htm>
15. España. Real Decreto 9/2014, de 4 de julio, por el que se establecen las condiciones técnicas y funcionales de los centros autorizados para aplicar métodos de reproducción humana asistida, incluyendo el diagnóstico genético. *Boletín Oficial del Estado* (BOE). 2014 jul 5;(158):56754-56764. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2014/07/04/9>
16. Sociedad Española de Fertilidad (SEF). Guía clínica sobre diagnóstico genético preimplantacional (DGP) [Internet]. Madrid: SEF; 2023 [citado 16 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.sefertilidad.net>
17. Ethics Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Use of preimplantation genetic testing for monogenic defects (PGT-M): a committee opinion. *Fertil Steril*. 2018;109(6):973–82. doi:10.1016/j.fertnstert.2018.03.04
18. Magli MC, Geraedts JP, el ESHRE PGD Consortium. Guía de buenas prácticas en diagnóstico genético preimplantacional. *Med Reprod Embriol Clin*. 2016;9(1):1-20. doi:10.1016/j.medre.2021.100108
19. Gómez-Seguí A, Navarro-Sarriás JA. ¿Es necesaria la producción de bebés-medicamento? *Actualidad Jurídica Iberoamericana*. 2018 Ago;9:358-75.
20. République Française. Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique. *Journal Officiel de la République Française*. 2004 Aug 7. Disponible en: <https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000000797240/>
21. Repubblica Italiana. Legge 19 febbraio 2004, n. 40. Norme in materia di procreazione medicalmente assistita. *Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana*. 2004 Mar 14;61. Disponible en: <https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2004/03/14/004G0061/sg>

22. Ginoza MEC, Isasi R. Regulating preimplantation genetic testing across the world: a comparison of international policy and ethical perspectives. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2020 May 4;10(5):a036681.
23. American Society for Reproductive Medicine Practice Committee. Preimplantation genetic testing: a practice committee opinion. *Fertil Steril*. 2018 Sep;110(3):e70-e82. Disponible en: [https://www.fertstert.org/article/S0015-0282\(18\)30387-9/fulltext](https://www.fertstert.org/article/S0015-0282(18)30387-9/fulltext)
24. República Argentina. Ley 26.862. Régimen de acceso a técnicas de reproducción médicamente asistida. Boletín Oficial de la República Argentina. 2013 May 15. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/ley-26862-167385>
25. Japan Society of Obstetrics and Gynecology (JSOG). Guidelines for Assisted Reproductive Technology. Tokyo: JSOG; 2021. Disponible en: https://www.jsog.or.jp/modules/publication/index.php?content_id=45
26. Ministry of Health, Labour and Welfare (Japan). Ethical guidelines for assisted reproductive technology. Tokyo: MHLW; 2022. Disponible en: <https://www.mhlw.go.jp/english/>
27. del Arco de la Paz A, Giménez-Rodríguez C, Selntigia A, Meseguer M, Galliano D. Advancements and challenges in preimplantation genetic testing for aneuploidies: In the pathway to non-invasive techniques. *Genes*. 2024 Dic 17;15(12):1613. doi:10.3390/genes15121613.
28. Rubio C, Rodrigo L, Simón C. Preimplantation genetic testing: chromosome abnormalities in human embryos. *Reproduction*. 2020 Nov;160(5):A33–A44. doi:10.1530/REP-20-0022.
29. Shapiro BS, Daneshmand ST, Garner FC, Aguirre M, Hudson C, Thomas S, et al. Live birth per embryo transfer with next generation sequencing preimplantation genetic testing: an analysis of 26 107 cycles. *Hum Reprod*. 2023;38(3):567–576. doi:10.1093/humrep/deac013.
30. Popovic M, Borot L, Lorenzon AR, Rossi de Castro Lopes AL, Lledó B, Morales R, et al. Implicit bias in diagnosing mosaicism amongst preimplantation genetic testing providers: results from a multicenter study of 36 395 blastocysts. *Hum Reprod*. 2023;38(5):1043–1052. doi:10.1093/humrep/dead123.
31. García-Pascual C, Navarro-Sánchez L, Navarro R, Martínez L, Jiménez J, Rodrigo L, et al. Optimized NGS approach for detection of aneuploidies and mosaicism in PGT-A and imbalances in PGT-SR. *Genes*. 2020;11(7):724. doi:10.3390/genes11070724.

32. Tran D, VerMilyea M, Hall JMM, Johnston A, Nguyen T, Perugini D, et al. Evaluation of artificial intelligence using time-lapse images of IVF embryos to predict live birth. *Hum Reprod.* 2021 Apr 28;35(4):770–784. doi:10.1093/humrep/deaa013.
33. Ministerio de Sanidad. Sanidad pone en marcha el Catálogo Común de Pruebas Genéticas del Sistema Nacional de Salud. Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia; 2024 [Internet]. Disponible en: <https://planderecuperacion.gob.es/noticias/Sanidad-pone-marcha-catalogo-comun-pruebas-geneticas-sistema-nacional-salud-prtr>.
34. De Rycke M, Verpoest W, Goossens V, et al. ART in Europe, 2015: results generated from European registries by ESHRE. *Hum Reprod Open.* 2019 Jan 1;2019(1):hoz026. doi: 10.1093/hropen/hoz026. PMID: 31745099; PMCID: PMC7038942.
35. Doudna JA, Charpentier E. The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. *Science.* 2014 Nov 28;346(6213):1258096. doi:10.1126/science.1258096. PMID: 25430774.
36. Lancet Commission on Genome Editing. Ethical considerations in human genome editing. *Lancet.* 2019 Jul 20;394(10197):793-796. doi:10.1016/S0140-6736(19)31709-7.
37. Comité de Bioética de España (CBE). Informe sobre la edición genética en embriones humanos y sus implicaciones éticas. Madrid: CBE; 2019. Disponible en: <https://www.comitedebioetica.es/documents/20182/34562/Informe+Edición+Genética+Embrión+Humano.pdf>
38. Comisión Nacional de Bioética (CNB). Dictamen sobre la edición genética en líneas germinales humanas. Madrid: CNB; 2021. Disponible en: <https://www.bioetica.gob.es/Documentacion/Informes/EdicionGeneticaGerminal.pdf>.
39. Yu L, Wei Y, Duan J, Schmitz DA, Sakurai M, Wang L, Wang K, et al. Blastocyst-like structures generated from human pluripotent stem cells. *Nature.* 2021 Aug;596(7872):E5. doi:10.1038/s41586-021-03635-8.
40. Homanen R, McBride N, Hudson N. Artificial intelligence and assisted reproductive technology: Applying a reproductive justice lens. *Reprod Health.* 2024;21(1):1-13. doi:10.1177/13505068241258053.
41. Afnan MA, Rudin C, Conitzer V, et al. Ethical implementation of artificial intelligence to select embryos in in vitro fertilization. *Sci Eng Ethics.* 2021;27(2):1-23. doi:10.1007/s11948-021-00340-2.

42. Sociedad Española de Fertilidad. Registro Nacional de Técnicas de Reproducción Asistida 2022. Presentación en el 32.º Congreso Mundial de Fertilidad; 2023 Noviembre; Sevilla, España.