



Revista de Bioética y Derecho

www.bioeticayderecho.ub.edu – ISSN 1886 -5887

ARTÍCULO

Acceso a la secuencia del genoma (II). Consideraciones éticas, legales y sociales

Accés a la seqüència del genoma (II). Consideracions ètiques, legals i socials

Access to the genome sequence (II). Ethical, Legal and Social (ELSI) Issues

Pilar Nicolás Jiménez¹, Teresa Pàmpols², María Fenollar-Cortés³,
Ignacio Blanco⁴, Antonio Pérez Aytés⁵, Juan Francisco Quesada Espinosa⁶
y José Miguel García Sagredo⁷

¹ Pilar Nicolás Jiménez. Departamento de Derecho Público, Facultad de Derecho Universidad del País Vasco/Euskal Herriko Uniberstitatea (España) Email: mariapilar.nicolas@ehu.eus. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4166-5941>.

² Teresa Pàmpols. Consultora senior. Sección de errores congénitos del metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínico de Barcelona (jubilada), España. Email: pampols.ros@cofb.net. ORCID: <https://orcid.org/0009-5091-1353>.

³ María Fenollar-Cortés. Facultativa especialista. Unidad de Genética Clínica. Servicio de Análisis Clínicos. Instituto de Medicina del Laboratorio. Hospital Clínico San Carlos, Madrid (España) Email: mariadelmar.fenollar@salud.madrid.org. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7068-6306>.

⁴ Ignacio Blanco. Servicio de Genética. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona (España) Email: Iblanco.germanstrias@gencat.cat. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7414-7481>.

⁵ Antonio Pérez Aytés. Grupo de Investigación en Perinatología. Instituto de Investigación Sanitaria. Hospital La Fe. Valencia (España) Email: aperezaytes@gmail.com. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3401-6943>.

⁶ Juan Francisco Quesada Espinosa. Facultativo Especialista de Área. Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid (España) Email: juanf.quesada@salud.madrid.org. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4420-5214>.

⁷ José Miguel García Sagredo. Profesor honorífico, Facultad de Medicina. Universidad de Alcalá. Alcalá de Henares, Madrid (España) Email: jgsagredo@salud.madrid.org. ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-7355-8425>.



Copyright (c) 2025 Pilar Nicolás Jiménez, Teresa Pàmpols, María Fenollar-Cortés, Ignacio Blanco, Antonio Pérez Aytés, Juan Francisco Quesada Espinosa, José Miguel García Sagredo. Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Reconocimiento-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional.

Resumen

La respuesta a una solicitud de acceso a los datos genómicos por parte del sujeto plantea cuestiones sociales, éticas y legales. En esta segunda parte del estudio se describe, en primer lugar, el papel que están jugando en este escenario las compañías DTC-GT (*Directed-to-Consumer Genetic Testing*) y la importancia de la formación y concienciación sobre la entidad de esta información. En cuanto a los criterios para gestionar las solicitudes de acceso, se plantean distintas opciones desde el punto de vista ético, a partir de la implicación de los principios clásicos de la bioética y su ponderación, fundamentalmente, el principio de autonomía, el de beneficencia y el de no maleficencia. Finalmente, se analiza la respuesta legal a esta cuestión, es decir, la proyección del derecho de acceso a la información personal hacia los datos genéticos, sus requisitos y limitaciones.

Palabras clave: Acceso a la secuencia del genoma; datos genómicos crudos; solicitud de acceso; reutilización de la secuencia genómica cruda; prácticas y políticas de almacenamiento y entrega de la secuencia genómica cruda.

Resum

La resposta a una sol·licitud d'accés a les dades genòmiques per part del subjecte planteja qüestions socials, ètiques i legals. En aquesta segona part de l'estudi es descriu, en primer lloc, el paper que estan jugant en aquest escenari les companyies DTC-GT (*Directed-to-Consumer Genetic Testing*) i la importància de la formació i conscienciació sobre l'entitat d'aquesta informació. Quant als criteris per a gestionar les sol·licituds d'accés, es plantegen diferents opcions des del punt de vista ètic, a partir de la implicació dels principis clàssics de la bioètica i la seva ponderació, fonamentalment, el principi d'autonomia, el de beneficència i el de no maleficència. Finalment, s'analitza la resposta legal a aquesta qüestió, és a dir, la projecció del dret d'accés a la informació personal cap a les dades genètiques, els seus requisits i limitacions.

Paraules clau: Accés a la seqüència del genoma; dades genòmiques crues; sol·licitud d'accés; reutilització de la seqüència genòmica crua; pràctiques i polítiques d'emmagatzematge i lliurament de la seqüència genòmica crua.

Abstract

The response to a request for access to genomic data by the subject raises social, ethical, and legal issues. In this second part of the study, the role played by DTC-GT (Direct-to-Consumer Genetic Testing) companies in this context is first described, along with the importance of education and awareness regarding the significance of this information. Regarding the criteria for managing access requests, various options are considered from an ethical perspective, based on the application of the classical principles of bioethics and their weighting, primarily the principles of autonomy, beneficence, and non-maleficence. Finally, the legal response to this issue is analyzed, namely the extension of the right of access to personal information to genetic data, its requirements, and limitations.

Keywords: Access to genome sequence; raw genomic data, access upon request; reuses of genome raw sequence; practices and policies for storage and delivery of genome raw sequence; ethical, legal and practical issues of access to raw genomic data; sequencing institutions, storage and delivery of raw genomic data.

1. Consideraciones sociales

La imagen de la doble hélice del ADN se ha convertido en un ícono de nuestro tiempo que se emplea para ilustrar gráficamente actividades de todo tipo, y la idea de acceder al conocimiento de nuestro genoma como algo que nos hace únicos, nos identifica y nos pertenece, es una nueva expectativa. En los apartados siguientes se considera el despertar de este interés y curiosidad por la secuencia cruda y el papel de las compañías DTC-GT (*Directed-to-Consumer Genetic Testing*), el espacio genético, sociedad y sus valores y la importancia de la educación del público y de los profesionales para afrontar los retos de la era post genómica.

1.1. El despertar del interés y curiosidad por la secuencia cruda y el papel de las compañías DTC-GT

A pesar de que el determinismo genético está científicamente cuestionado y, en realidad, “somos quien somos como resultado de una interrelación compleja entre nuestro fondo genético, nuestro entorno y el medio cultural en el cual hemos sido criados” (WHO, 2002) se ha construido un imaginario genético en el que a veces se hace difícil separar la realidad de la ficción, y el determinismo sigue manteniendo su influencia. La genética es quizás un ejemplo paradigmático de proliferación de expectativas infundadas, de eventuales aplicaciones que se dan por hechas y, en definitiva, de imágenes irreales. La utilización de ciertas metáforas como las que aluden a “la lectura del libro de la vida” y a la posibilidad de “reescribir” las frases “incorrectas”, puede inducir a una visión mecanicista y desvirtuada del genoma y las enfermedades (Casino, 2003).

En 2015 se publicaron los resultados de un estudio que exploraba el interés y actitudes de una muestra de 6.944 personas de 75 países a las que se preguntaba si en el caso de que participasen en un proyecto de investigación que incluyese la secuenciación genómica, estarían interesadas en recibir la secuencia cruda y qué harían con ella si se la ofreciesen (Middleton *et al.*, 2015). La muestra incluía población general, investigadores genómicos, profesionales de la salud genetistas y no genetistas. Manifestaron interés en recibir la secuencia en bruto el 68% del público, el 61% de los investigadores genómicos, el 57% de los profesionales sanitarios no genetistas y solo el 38% de los profesionales genetistas que fueron los menos entusiastas. En cuanto a qué harían con la secuencia en bruto, un 62% de la muestra total buscaría una interpretación y un 20% no haría nada. Entre los que buscarían una interpretación, el 60% respondía que la analizarían ellos mismos, entre ellos eran mayoría los investigadores genómicos y genetistas, pero, sorprendentemente, un 56% del público también marcaba esta misma respuesta. Otros señalaban que la llevarían a un servicio de genética local, a su médico de atención

primaria, a un investigador, a una compañía genética comercial (portales de interpretación por terceros/*Thirdparty interpretation*, en adelante TPI) o consultarían en Google. Entre los que no pensaban buscar su interpretación, el 78% la guardaría para usos futuros, el 16% buscaría qué hacer con ella, un 3% borraría los datos, otro 3% los guardaría como un increíble recuerdo, se haría un tatuaje con una parte de la secuencia o la imprimaría o enmarcaría. Pero la encuesta se basa en un supuesto teórico ya que los participantes no participaban realmente en un proyecto de investigación ni iban a ser secuenciados.

Si nos acercamos al entorno de las compañías DTC-GT (*direct to consumers genetic test*), hay dos estudios recientes con un número muy importante de usuarios que han solicitado cargar los datos de la secuencia en bruto y después han accedido a portales TPI (Wang *et al.*, 2017) con 478 usuarios y (Nelson *et al.*, 2019) con 775. En resumen, la media de edad está alrededor de los 46 años con un margen entre 18 y 89, más del 60% son mujeres y más del 80% son individuos blancos con un cierto nivel educativo. Los usuarios utilizan portales relacionados con la salud, portales de otro tipo (genealogías, antepasados) o ambos. Las motivaciones de los consumidores para acceder a los servicios TPI eran diversas, como ausencia de resultados interesantes de la prueba genética inicial, interés para obtener información sobre antepasados o acerca de la salud individual, o simplemente curiosidad por las nuevas tecnologías. A menudo se accede a más de un portal y los resultados se comparten con algún familiar y amigo, pero también en grupos online, fórum de discusión o blogs. Entre un 15 y un 30% de usuarios comparten estudios con un profesional de la salud para resolver dudas, pero mayoritariamente recurren a un médico generalista, y son minoría los que acuden a un asesor genético. El nivel de satisfacción por haber accedido a los portales TPI es elevado en ambos estudios, con excepción de algunos usuarios que se han sentido perturbados o confusos. Como resultados positivos del acceso a los portales TPI se destaca una mayor comprensión de la genética y una elevada participación en proyectos de investigación.

Las cifras de usuarios que solicitan acceso a los datos crudos en estos estudios pueden parecer muy elevadas en comparación con las del estudio europeo (Narayanasamy *et al.*, 2020), pero proporcionalmente no lo son si tenemos en cuenta los millones de compradores de pruebas DTC-GT.

El mercado global de las pruebas genéticas se estimó en 14.800 millones de dólares en 2021 con una proyección de 31.800 millones para 2027. El de las DTC-GT sobrepasó los 1.500 millones en 2021 con una proyección de 4.400 millones para 2028 (datos según *Global Market Insight*, accesibles en www.gminsights.com). La demanda de pruebas DTC ha descendido sin embargo recientemente debido a diversos problemas (Kwon D, 2025; Rutherford A 2025).

1.2. Genómica, sociedad y sus valores

Es innegable que la industria tiene una gran importancia como elemento de investigación e innovación y que deben abordarse las oportunidades que pueden surgir de la colaboración público-privada en el campo de la genómica (Borry *et al.*, 2018). En el apartado “Genómica, sociedad y sus valores”, se llama la atención sobre el escaso conocimiento que tenemos de cómo los individuos y sociedades en general manejan la información genética o de cómo esta información impacta en las relaciones sociales. Preocupa la posible estigmatización por causa de la información genética basada en marcadores genómicos para etnicidad o enfermedades, y deben tomarse medidas para garantizar que la información genómica no sea disruptiva a nivel familiar ni social. Preocupa, así mismo, que la información genómica sea utilizada para discriminar individuos y sus familias, por ejemplo, por aseguradoras o en el lugar de trabajo, o para discriminar minorías étnicas y pueblos indígenas, por lo que habría que desarrollar mecanismos para evitarlo (O’Doherty *et al.*, 2016). También preocupa la práctica de recogida obligatoria de ADN de todos los ciudadanos con fines forenses en algunos países (Thielking, 2016) y, de hecho, las bases de datos forenses reúnen también millones de genomas (Antunes, 2022).

En cuanto a la provisión de servicios y acceso a los beneficios de las tecnologías genómicas, el desarrollo tecnológico ha hecho posible que el número de personas que puede acceder a sus potenciales beneficios sea mayor que nunca, pero existe la posibilidad de que solo aquellas personas que puedan pagarla o que participen en proyectos de investigación accedan a las pruebas, y podrían ser mayoritariamente, aquellas con nivel educativo y/o económico alto y en países desarrollados, lo cual plantea cuestiones acerca de la desigualdad de acceso a los cuidados de salud genómicos y afecta a la noción central de igualdad de oportunidades en la sociedad.

Las posibilidades de interpretar y comprender la información genómica están en continuo desarrollo. El crecimiento exponencial de almacenamiento de datos y de infraestructura computacional, y la integración de datos genómicos en la vasta cantidad de datos existente, proporcionará oportunidades adicionales para entender el significado de la genómica y su impacto en la salud. Pero también es conocido que corredores de datos como Axicom, y tenedores de datos como Google y Facebook, recogen información personal de los consumidores y combinan y analizan dichos datos para hacer inferencias sobre ellos, incluyendo algunas potencialmente sensibles. Estos tenedores de datos están prestando atención a los usos potenciales de la genómica. Los actuales grandes titulares de datos podrían ser capaces de conectar un análisis de datos genómicos a un conjunto detallado y completo de información conductual y social surgido de sus servicios generales (Borry *et al.*, 2018).

1.3. La importancia de la educación del público y de los profesionales para afrontar los retos de la era post genómica

Ante el escenario descrito deberíamos prestar atención a la forma en que se introduce el conocimiento genético y genómico en la sociedad, actualizando el bagaje cultural para afrontar los retos de la llamada era postgenómica (la era que sigue a la realización del Proyecto Genoma Humano). Es importante conocer el alcance de las consecuencias de la disponibilidad y manejo de una cantidad de información genética sin precedentes y de su impacto en las relaciones sociales. En España tenemos la dificultad añadida de que todavía no disponemos de formación reglada para los profesionales genetistas, pero se espera tenerla en breve y dejar de ser el único país europeo que no reconoce la especialidad en genética, dado que el pleno de la Comisión de Recursos Humanos del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud ya ha dado el visto bueno para crearla (AEGH, 2024).

El contexto científico sugiere una rápida transición de la medicina convencional a la medicina personalizada de precisión. La educación de los ciudadanos será crucial para la toma de decisiones sobre su propia salud y para evitar riesgos derivados del uso inapropiado de la tecnología genómica. Es muy revelador que estudios realizados en EE. UU, Europa, Canadá, Australia, Japón e Israel ponen de manifiesto que un 86% de los ciudadanos presentan claras necesidades educativas, ya que el 64% de ellos tiene un conocimiento limitado y el 26% únicamente medio o moderado de estos conceptos (Calabró *et al.*, 2020). El conocimiento se correlaciona con características socio-demográficas. Las fuentes de información son la televisión, revistas, periódicos e internet, más que los profesionales de la salud. La mayoría de estudios muestran que un 59% de los ciudadanos perciben beneficios y utilidad en la prevención, tratamiento y mejora de las expectativas de vida como resultado de la proyección de la genética y la ciencia genómica en la medicina, pero muestran preocupación acerca del uso, acceso y uso compartidos de la información. Subrayan la importancia del asesoramiento genético pre y post prueba, y consideran puntos clave para la idoneidad de las pruebas la curación y la prevención de la enfermedad a la que están dirigidas. La conclusión es que se evidencia la necesidad de una mayor “alfabetización”, no solo de los ciudadanos sino también de los profesionales de la salud, a fin de que puedan interaccionar con los pacientes y les den explicaciones satisfactorias (Dougherty *et al.*, 2014).

2. Análisis ético

El análisis ético del acceso a los datos crudos de la secuencia del genoma se fundamentará desde la ética principalista, basada en los principios de autonomía, no maleficencia, beneficencia y justicia (Beauchamp and Childress, 1979).

2.1 El principio de autonomía

El acceso a los datos crudos de la secuencia del genoma se alinea con el principio de autonomía, ya que se debe reconocer al sujeto la libertad de decidir sobre su propia información, y con el de beneficencia, si consideramos que su reevaluación o reanálisis puede suponer beneficios para su salud.

En el ámbito de la investigación, los investigadores deberían dar acceso a los datos en reciprocidad con la aportación que hacen los sujetos participantes en la investigación. También se ha sugerido que proporcionar el acceso a los datos en bruto puede ser un estímulo para promover la participación en proyectos de investigación (desde una perspectiva utilitarista).

Los conceptos de privacidad y confidencialidad son, así mismo, manifestaciones del principio de autonomía. La privacidad se relaciona con el control de la persona sobre la propia información, pero la información genética no solo es individual sino también familiar, por lo que se ha llegado a proponer una nueva categoría de privacidad, la “privacidad de red familiar” (*familial network privacy concern*). (Chow-White *et al.*, 2015). Esta perspectiva supone que cuando una persona accede a sus datos genómicos asume también un deber de confidencialidad desde la perspectiva de sus familiares.

2.2 Los principios de no-maleficencia y beneficencia

Una cuestión relevante es que el estudio de la secuencia genómica puede proporcionar, además de resultados relacionados con el diagnóstico de una enfermedad en el ámbito asistencial, o para los objetivos de una investigación, otros, buscados (secundarios) o no (incidentales), que, a su vez, pueden tener significado clínico e implicaciones potenciales para la salud. Estos hallazgos se comunican de manera selectiva siguiendo criterios técnicos y éticos: robustez científica, calidad, validez analítica y clínica, y utilidad clínica o accionabilidad, así como el respeto a la voluntad que hubiera manifestado el sujeto al respecto (Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, 2013; Christenhusz *et al.*, 2013; National Academies of Sciences, 2018; Phg foundation, 2013; Ayuso & Dal-Ré, 2016; Via, 2017; Laco Moratinos G *et al.*, 2025).

Pues bien, cuando se accede el genoma crudo y se reinterpreta, se pueden encontrar hallazgos secundarios o incidentales nuevos o que ya se hubieran obtenido, pero no comunicado

en base a los criterios técnicos y éticos mencionados. Las implicaciones éticas y operativas del acceso a los datos genómicos crudos se han abordado en diferentes estudios y, más allá de opciones paternalistas, se ha adoptado una posición favorable a garantizarlo, si bien partiendo de la necesidad de más datos y experiencias y recomendando ciertas garantías (Thorogood *et al.*, 2018; Schickhardt *et al.*, 2020; Nielsen *et al.*, 2022). En la tabla 1 se resumen estas consideraciones.

Tabla 1. Recomendaciones a considerar en los protocolos para el acceso a los datos genómicos crudos a fin de minimizar riesgos para los clínicos, investigadores, pacientes y sus familiares y las instituciones secuenciadoras según las referencias

(Thorogood *et al.*, 2018; Schickhardt *et al.*, 2020; Nielsen *et al.*, 2022; Barlow-Stewart K *et al.*, 2025)

Información	<ul style="list-style-type: none">◆ Acerca de la política de acceso al genoma crudo.◆ La sensibilidad de los datos para el sujeto y para sus familiares.◆ La complejidad de su uso y sus limitaciones.◆ La posibilidad de reidentificación a partir de los datos genómicos.◆ La cautela necesaria al acudir a servicios TPI y no tomar decisiones que afecten a la salud sin asesorarse, dada la posibilidad de falsos positivos y falsos negativos.◆ Los servicios de asesoramiento genético disponibles.
Firma de un documento por el solicitante	Asunción de responsabilidad por los usos futuros que decida sobre la secuencia cruda.
Entrega de los datos crudos por la Institución secuenciadora en formato estándar	El formato del fichero debe permitir su procesado e ir acompañado de información acerca de la calidad y métodos usados para adquirirlo.
Buenas prácticas para la seguridad de los datos	Encriptación, controles de acceso de usuario, protocolos de transferencia.
En proyectos de investigación	<ul style="list-style-type: none">◆ Considerar por adelantado la posibilidad de que los participantes soliciten sus datos genómicos crudos cuando preparen su presentación a las convocatorias para su financiación.◆ Proporcionar acceso bajo petición a menos que su denegación esté justificada por una Oficina de Acceso o Comité de ética de la investigación debido a: posible brecha de confidencialidad para un tercero, daño inminente o severo para la salud mental o física del sujeto, que el acceso pudiera comprometer un objetivo primario de la investigación o que el costo de la entrega pudiera comprometer la factibilidad del estudio.◆ Mencionar el derecho a recibirlos en la Hoja de información y el Consentimiento informado, distinguiéndolo claramente de los planes de retorno de los resultados individuales.◆ Descripción de los riesgos planteados por el nivel experimental de los datos de una investigación que puede que no tengan suficiente calidad para ser reutilizados.

- ◆ Articulación clara de que los datos pueden no cumplir los estándares clínicos y no deben ser usados para la interpretación clínica o toma de decisiones sin asesoramiento genético y confirmación del análisis en un laboratorio acreditado.
- ◆ Descarga de responsabilidad clara de que los patrocinadores de la investigación no ofrecen una garantía de la exactitud de los datos y no son responsables de los daños causados por su uso.
- ◆ Solicitar un acuse de recibo.

Las instituciones implicadas en compartir datos genómicos y datos relacionados con la salud deben trabajar conjuntamente para generar líneas guía uniformes que protejan y promuevan la confidencialidad, integridad y disponibilidad de datos y servicios y la privacidad de los individuos, familias y comunidades cuyos datos se comparten.

Puede concluirse que debe facilitarse el acceso a los datos genómicos desde la perspectiva de los principios de autonomía y beneficencia, y que prohibir o denegar su entrega para evitar daños (principio de no maleficencia) es difícil de sostener sin caer en un paternalismo injustificado, pero sí se deben prevenir riesgos adoptando medidas adecuadas. Debe comunicarse la política de retención y acceso a los datos genómicos en la información previa al consentimiento, advirtiendo sobre riesgos, limitaciones y responsabilidades

El principio de autonomía se proyecta hacia las personas con limitaciones para la toma de decisiones, que se consideran vulnerables. Hasta aquí nos hemos referido al acceso a los datos genómicos por personas adultas con autonomía plena, resta, por tanto, considerar cómo se aborda el respeto por los principios de autonomía y beneficencia, o mejor interés, en el caso de menores.

2.3 El acceso a la secuencia cruda de menores

Merece la pena recordar que en el apartado sobre “Políticas de acceso a la secuencia cruda del genoma de las instituciones secuenciadoras”, en el artículo “Acceso a la secuencia del genoma (I) Interés en el acceso a la secuencia cruda y políticas de las instituciones secuenciadoras”, se remarcaba que la política de las organizaciones era de no dar acceso a menores de edad.

En el siguiente epígrafe se analizará cómo determinar la edad a partir de la cual se puede ejercer el derecho de acceso, que no coincide con la mayoría de edad fijada en términos generales por el ordenamiento jurídico (dieciocho años). Esta situación es relativamente común en el ámbito de la biomedicina, donde el factor de madurez de la persona se tiene en cuenta a la hora de fijar límites mínimos a partir de la que los sujetos se implican en la toma de decisiones en mayor o menor medida. En este caso cabe considerar si este derecho se extiende a los datos crudos y si hay consideraciones acerca del mejor interés del menor que pudieran limitarlo (principios de

beneficencia y no maleficencia). Por ejemplo, en el caso de menores solo se deben comunicar resultados secundarios o incidentales sobre variantes altamente penetrantes asociadas a condiciones medicamente accionables en la infancia; las variantes asociadas a condiciones clínicamente accionables en la edad adulta solo se comunican bajo petición y cuando los datos tengan el potencial de prevenir serios daños para salud de un progenitor o miembro de la familia ya que ello puede repercutir en el bienestar del menor.

Cómo se dirá más adelante, independientemente de que, en su caso, se proporcionen los datos al menor que lo solicite, los padres o tutores también deberán tener acceso durante la minoría de edad del sujeto, siempre procurando su mejor interés.

Es importante recordar que una vez entregada la secuencia cruda puede llevarse a cabo un reanálisis y encontrarse resultados incidentales que en situaciones previas se consideró que no era adecuado comunicar. Para este caso, se han propuesto recomendaciones de actuación (Beauvais *et al.*, 2021; Chad & Szego ,2021; Green *et al.*, 2013; Vanel. *et al.*, 2013; Boycott *et al.*, 2015) que pueden resumirse del siguiente modo:

- a) **En relación con el principio de autonomía:** el menor debe estar involucrado en la toma de decisiones sobre el retorno de resultados y sus puntos de vista deben ser tenidos en cuenta cuando sea apropiado para respetar su autonomía. Si los datos crudos se retornan a los progenitores de un menor sin capacidad de decidir, debe discutirse con ellos la posibilidad de afectación a la futura autonomía del sujeto e informárseles de que le deberían explicar, cuando sea capaz de tomar sus propias decisiones, que se ha obtenido una copia de los datos crudos. Las citadas guías plantean restricciones sobre la elección de los progenitores con el fin de minimizar los daños en el menor a la vez que se intenta maximizar los posibles beneficios.
- b) **En relación con el principio de beneficencia:** conforme avanza el conocimiento y mejoran las herramientas de interpretación de los resultados, el reanálisis de los datos crudos puede resolver casos inicialmente no diagnosticados. Se pueden usar herramientas en línea disponibles o buscar el reanálisis a través de servicios de salud. Compartir datos genómicos puede beneficiar a pacientes actuales y futuros, y los padres y los propios pacientes pueden promover el compartir datos siempre que se haga con supervisión institucional apropiada, facilitando la investigación y colaborando en la creación de las grandes concentraciones de datos necesaria en la era de los “big data” (Rahimzadeh *et al.*,2018; Rahimzadeh *et al.*, 2020; Barlow-Steward *et al.*,2025).
- c) **En relación con el principio de no maleficencia:** existe riesgo para la intimidad del menor si los datos se comparten o almacenan sin garantías. La proliferación de bases de datos de

usuarios de pruebas DTC-GT puede propiciar la identificación y uso incorrecto de los datos. Los datos crudos pueden ser malinterpretados si no se tiene experiencia para comprender, interpretar y contextualizar los hallazgos, lo cual puede causar daño psicológico a los progenitores y al menor, así como la toma de decisiones partiendo de información errónea. Los representantes legales que han obtenido la secuencia cruda deberán comunicárselo al sujeto en el momento oportuno y explicarle si se ha analizado y dónde está almacenada, lo cual puede impactar en la relación familiar, si aquél considera que esto supuso una injerencia no justificada. Este riesgo también se debe tener en cuenta a la hora de decidir sobre el acceso y, en todo caso, se deben adoptar medidas para afrontarlo.

- d) **En relación con la responsabilidad respecto a terceros, miembros de la familia:** las personas que solicitan los datos crudos deben saber que esta información puede tener implicaciones para los miembros de la familia y debe advertirse de la conveniencia de comunicarlo a los familiares para que tengan la oportunidad de conocer resultados clínicamente relevantes.

En la Tabla 2 se resume el marco y la aproximación a las peticiones de los datos genómicos crudos de un menor de acuerdo con los principios éticos mencionados.

Tabla 2. Aproximación a las peticiones de los datos genómicos crudos de un menor por parte de los representantes legales (Chad&Szego, 2021)

El proceso tendrá lugar en un escenario que incluya el asesoramiento genético. Los representantes legales y los profesionales deben garantizar el respeto por el bienestar, privacidad y autonomía en desarrollo del menor y, dadas sus complejidades y las circunstancias específicas de cada petición, es recomendable la deliberación caso por caso con la discusión centrada en el mejor interés del menor.

El menor tiene capacidad de decisión.	Determinar si el menor lo quiere.
	Explorar el punto de vista del menor con capacidad de decisión emergente.
El menor no tiene capacidad de decisión.	Determinar si la petición es consistente con la posición de los representantes legales respecto al conocimiento de los hallazgos incidentales. Determinar si la entrega de datos es en el mejor interés del menor: ¿La petición es consistente con la elección del menor /representante? ¿Tiene utilidad clínica/beneficencia? ¿Se han minimizado los riesgos? ¿La petición es respetuosa con su responsabilidad hacia otros miembros de la familia?

Identificar el mecanismo para la transferencia segura de los datos

Obtener consentimiento

Entregar los datos

3. Marco legal

La singularidad de la información genómica, más todavía de la secuencia genómica completa, ha generado cierta preocupación en relación con las consecuencias que el acceso pueda tener para los intereses del propio sujeto si no conoce bien su trascendencia, su alta sensibilidad, la dificultad en su interpretación y la implicación en diferentes facetas de la vida, también de terceros, en el presente y en el futuro.

Por eso, con carácter previo conviene hacer una reflexión sobre la justificación de la obtención de la secuencia genómica completa en el sentido de supeditarla al principio de minimización. Es cierto que la ruta diagnóstica más eficiente en tiempo y coste puede ser, en ocasiones, la secuenciación completa (Souche *et al.*, 2022), pero la extensión de los análisis genéticos y las técnicas aplicadas se deben ajustar y limitar a las necesidades de la finalidad concreta que persiguen. La posición de las sociedades científicas está alineada con este punto de partida: siempre que sea posible se debe limitar el análisis a regiones del genoma relacionadas con la indicación diagnóstica, mientras que las ampliaciones de la secuenciación requieren justificación en términos de necesidad y proporcionalidad (Matthijs G *et al.*, 2016). Del mismo modo, el principio de minimización también se debe aplicar al periodo de almacenamiento (limitación del plazo). Se puede plantear si es necesario, a efectos clínicos, mantener los datos crudos, y si las exigencias del plazo de archivo de la documentación clínica (artículo 17.1 de la LAP y artículo 52 de la LIB) se refieren más bien a los informes clínicos. Por esta razón, como se ha indicado en el apartado sobre las políticas de acceso, hay laboratorios que limitan el almacenamiento a dos años. Además, el coste de almacenamiento es también un factor que se debe considerar. No obstante, a la vez, es innegable la tendencia, fundamentada en el interés científico, de generar grandes cohortes poblacionales de secuencias genómicas completas.

En cualquier caso, desde la perspectiva jurídica, si la secuencia genómica se ha obtenido y archivado, la cuestión del acceso debe abordarse sobre la base de las facultades que el ordenamiento atribuye al sujeto de los datos como manifestación de su derecho a la autodeterminación informativa. Este análisis ha de tener en cuenta las previsiones de la

normativa general, europea y nacional, sobre protección de datos y de la normativa sectorial sobre tratamiento de la documentación clínica y de datos generados en investigación. Además, el contenido del derecho de acceso se verá afectado por la entrada la aplicación del recientemente publicado Reglamento del Espacio Europeo de Datos Sanitarios (en adelante REEDS), si bien únicamente en relación con la información que se integre en sus estructuras. A continuación, se examinan de forma integrada los elementos que constituyen esta regulación.

3.1. Derecho de acceso como facultad del derecho a la autodeterminación informativa: normativa de protección de datos

El derecho fundamental a la autodeterminación informativa supone que el sujeto ostenta el control sobre la información que le concierne. Para que este derecho sea efectivo es imprescindible saber si esta información está siendo objeto de un tratamiento. El derecho de acceso responde a esta condición y es una facultad instrumental, un medio para ejercer otras, como la oposición, la rectificación o la supresión, si bien no es necesario que el interesado justifique un interés cuando solicite el acceso (De Lorenzo, 2021). Por eso, el sujeto de los datos (interesado) debe ser informado sobre la existencia de este derecho y sobre cómo ejercerlo (arts. 13.2. b y 14.2. c RGPD).

El Capítulo III del Reglamento General de Protección de Datos (Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016 relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE -Reglamento general de protección de datos- en adelante RGPD) está dedicado a los “Derechos del interesado”. Inmediatamente después de la regulación de la transparencia y del derecho a la información sobre las condiciones del tratamiento, se reconoce que el interesado tiene derecho de acceso a los datos de carácter personal que sean objeto de tratamiento (art. 15: “El interesado tendrá derecho a obtener *del responsable* del tratamiento confirmación de si se están tratando o no datos personales que le conciernen (...)”) La Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (en adelante LOPDGDD) desarrolla algunos aspectos de esta disposición en su artículo 13.

Si bien la obligación de satisfacerlo corresponde al responsable del tratamiento de los datos (art 15 RGPD), éste no responderá cuando no pueda identificar al interesado, por ejemplo, porque los datos que está tratando han sido sometidos a un proceso de seudonimización y los códigos identificadores no están en su poder (art. 11.2 RGPD). Además, el encargado del tratamiento (que

presta un servicio al responsable) asistirá al responsable (que es quien decide sobre los fines y medios del tratamiento) en el cumplimiento de esta obligación (art. 28.3 e RGPD).

En virtud de este derecho, el interesado que lo solicite recibirá una copia de los datos personales objeto de tratamiento y otra información relativa a este tratamiento. En concreto, será informado, entre otros aspectos, sobre: “a) los fines del tratamiento; b) las categorías de datos personales de que se trate; c) los destinatarios o las categorías de destinatarios a los que se comunicaron o serán comunicados los datos personales (...), d) de ser posible, el plazo previsto de conservación de los datos personales o, de no ser posible, los criterios utilizados para determinar este plazo (...)" (art. 15.1 RGPD).

En cuanto al alcance de la obligación de facilitar copia de los datos, la normativa solo establece que se deberá trasladar en formato electrónico “de uso común” cuando la solicitud se hubiera presentado por estos medios y que, si existen sucesivas solicitudes, se podrá cobrar un canon razonable basado en los costes administrativos (art. 15.3).

No se debe confundir la obligación de entrega de “copia” de los datos, a la que está obligado el responsable cuando se ejerce el derecho de acceso, con las obligaciones que pudieran derivar del derecho a la portabilidad, que es distinto, aunque cercano, al derecho de acceso. El ejercicio del derecho a la portabilidad supone la obligación de facilitar los datos “en un formato estructurado, de uso común y lectura mecánica” (artículo 20 RGPD), lo cual es diferente a la “entrega de copia”. Ambos derechos, acceso y portabilidad, otorgan al sujeto la facultad de conocer qué datos se están tratando, pero el derecho a la portabilidad está concebido como un medio para trasladar los datos a otro responsable (de hecho, si es técnicamente posible la transmisión se hará directamente entre responsables –artículo 20.2 RGPD–). Por esta razón, que es clave para entender el sentido de estos derechos, el ámbito de ejercicio del derecho de acceso es más amplio: se extiende a cualquier tratamiento, mientras que el derecho a la portabilidad únicamente se ejercerá a los casos en que la lógica del tratamiento implique la posibilidad de decidir quién será el responsable. Por ejemplo, si el tratamiento está basado en una obligación legal (como puede ser la obligación de documentar las intervenciones en el ámbito de la salud en la historia clínica), la única opción es que el responsable de hacerlo sea la persona física o jurídica a quien se dirige esta obligación. En este caso, el sujeto no puede elegir quién será el responsable de este tratamiento. Sin embargo, cuando el tratamiento de datos esté basado en el consentimiento o en un contrato, se puede inferir que el sujeto puede decidir sobre un cambio en el responsable del tratamiento. Además, el derecho a la portabilidad se ejerce exclusivamente cuando el tratamiento se efectúe por medios automatizados y sobre los datos “facilitados por el interesado” y no sobre los inferidos

por el responsable (Directrices del Grupo de Trabajo del Artículo 29 sobre el derecho a la portabilidad de los datos, de 2016, p. 12).

En definitiva, la entrega de la “copia” no exige que se faciliten los datos en un formato determinado o que permita su procesamiento posterior, sino simplemente que se entregue cualquier documento que refleje el contenido de la información objeto del tratamiento. Este derecho se satisface también si el responsable facilita “un sistema de acceso remoto, directo y seguro a los datos personales que garantice, de modo permanente, el acceso a su totalidad” (art-13 LOPDGDD). De acuerdo con Directrices del Comité Europeo de Protección de Datos sobre el ejercicio del derecho de acceso

the notion of a copy has to be interpreted in a broad sense and includes the different kinds of access to personal data as long as it is complete (i.e. it includes all personal data requested) and possible for the data subject to keep. Thus, the requirement to provide a copy means, that the information on the personal data concerning the person who makes the request is provided to the data subject in a way which allows the data subject to retain all of the information and to come back to it” (párrafo 25).

El RGPD no define el término “copia”, de manera que, como ha señalado el Tribunal de Justicia de la Unión Europea, habrá que tener en cuenta su sentido habitual y entender que se refiere a la “reproducción o transcripción auténtica de un original, de modo que una descripción puramente general de los datos objeto de tratamiento o una remisión a categorías de datos personales no se correspondería con esta definición. Por lo tanto, la copia debe contener todos los datos personales objeto de tratamiento”, y “reproducir de forma íntegra y auténtica esos datos (Párrafos 32 y 39 de la Sentencia del Tribunal de Justicia de la Unión Europea (Sala Primera) de 4 de mayo de 2023). El tribunal entiende que de otro modo no se podría cumplir el fin para el que está concebido el derecho de acceso, que es facilitar el ejercicio del derecho de supresión, rectificación o limitación (párrafo 35 de la sentencia).

3.2. El objeto del derecho: datos de carácter personal

El objeto del derecho de acceso, es decir, el contenido de la copia que el sujeto tiene derecho a recibir, incluye cualquier información relativa al sujeto identificado o identifiable. De acuerdo con el Dictamen 4/2007 del Grupo de Trabajo del Artículo 29 sobre el concepto de dato personal:

“Desde el punto de vista del contenido de la información, el concepto de datos personales incluye todos aquellos datos que proporcionan información cualquiera que sea la clase de ésta”.

En particular, el RGPD señala que los datos genéticos son “datos personales relativos a las características genéticas heredadas o adquiridas de una persona física que proporcionen una información única sobre la fisiología o la salud de esa persona, obtenidos en particular del análisis de una muestra biológica de tal persona” (art. 4.13). Pues bien, es evidente que la secuencia genómica de una persona contiene ese tipo de información y, además, es un identificador único, de manera que posiblemente podría entrar también la categoría de “dato biométrico” (art. 4.14 RGPD). En este sentido, la secuencia genómica “cruda” es dato de carácter personal en el sentido del RGPD y será considerada dato de categoría especial (art. 9 RGPD). Debe ser englobada en lo que el considerando 63 del RGPD considera objeto de este derecho, al referirse como ejemplos a “los datos de sus historias clínicas que contengan información como diagnósticos, resultados de exámenes, evaluaciones de facultativos y cualesquiera tratamientos o intervenciones practicadas”.

Recuérdese que el deber de satisfacer el derecho de acceso corresponde al responsable del tratamiento de los datos que será, por regla general, el centro asistencial o al que esté adscrito el investigador. Que los datos clínicos o del proyecto no se encuentren almacenados en los servidores del responsable no incide en esta obligación. En este caso, quien preste servicios de almacenamiento (el encargado del tratamiento) deberá colaborar para hacer efectivo el derecho.

Toda información relativa a un sujeto identificado o identificable es dato de carácter personal a efectos de la normativa y, por consiguiente, si se solicita, debe ser entregada copia al sujeto que los reclame, independientemente de si puede o no ser interpretada por quien accede a ella o si se precisa algún procedimiento o ayuda para comprender su significado, no existen restricciones en este sentido. Se ha señalado que la información contenida en la copia debe ser fácil de entender, siguiendo lo previsto en el artículo 12.1 del RGPD (párrafo 41 de la citada sentencia del Tribunal de Justicia). Esta exigencia, evidentemente, no se puede cumplir siempre con determinada información compleja. Ahora bien, sí debería acompañarse de una explicación sobre la complejidad y la trascendencia del contenido de la copia que se entrega.

Viene el caso llamar la atención sobre que la secuencia genómica cruda no es equiparable a la muestra biológica. La muestra es un “soporte de información”, que no es objeto de la normativa sobre protección de datos, si bien en determinados contextos se ha optado por su aplicación supletoria. Esta diferencia se ha podido observar en las escasas sentencias dictadas con ocasión de solicitudes de entrega de material biológico recogido con fines clínicos, con criterios distintos

a la hora de interpretar si el derecho a la información del paciente incluye la entrega de la muestra o se satisface con la entrega de la copia del informe de anatomía patológica. En anteriores estudios se analizaron dos casos, de los años 2000 y 2001 donde se sostuvieron opiniones distintas: en el primero se consideró que el derecho a la información sobre la salud se obstruye si se deniega la entrega de la muestra, mientras que en el segundo se sostuvo que el derecho no comprende la entrega de la muestra y se satisface con la del informe de anatomía patológica en el que se refleja el resultado del análisis (Nicolás, 2003).

3.3. El sujeto del derecho

El sujeto del derecho de acceso es “el interesado”, es decir, la persona “identificada o identifiable” a partir de los datos (art. 4.1 RGPD).

Cuando se trata de datos genéticos, es importante señalar que el RGPD determina que el sujeto fuente de la muestra es el “interesado”: según el artículo 4.13 los «datos genéticos» son datos personales relativos a las características genéticas heredadas o adquiridas de una persona física que proporcionen una información única sobre la fisiología o la salud de esa persona, obtenidos *en particular del análisis de una muestra biológica de tal persona*. Por consiguiente, los familiares biológicos del sujeto fuente no ostentan sobre esta información los derechos reconocidos en el RGPD (de hecho, tampoco se sabe con certeza si la comparten y en qué extensión), y el interés que esta información pudiera tener para la protección de su salud se protegerá por otros mecanismos, como se explicará más adelante.

En cuanto al ejercicio del derecho de acceso en el caso de datos de menores de edad, corresponde al sujeto a partir de los catorce años. Hasta entonces los titulares de la patria potestad podrán ejercitárolo en su nombre y representación (art. 12.6 LOPDGDD). Entre los catorce y los dieciocho años existe una doble legitimación, del menor y de sus representantes (Zabia, 2021) puesto que las personas que ejercen la patria potestad tienen también acceso a la historia en tanto es necesario para el cumplimiento de las obligaciones que tienen atribuidas (art. 154.CC). Este es el criterio mantenido por la Agencia Española de Protección de Datos en distintos informes y guías, de los años 2015 y 2022. Esto significa que, si la patria potestad se ostenta por dos personas, ambas, individualmente, podrían solicitar el acceso. Es importante recordar que, en todo caso, esta previsión ha de ser interpretada teniendo en cuenta la primacía del interés superior del menor y que no son descartables limitaciones.

En cuanto al acceso a datos de fallecidos, el artículo 3 de la LOPDGDD establece que “las personas vinculadas al fallecido por razones familiares o, de hecho, así como sus herederos

podrán dirigirse al responsable o encargado del tratamiento al objeto de solicitar el acceso a los datos personales de aquella y, en su caso, su rectificación o supresión”, salvo que “la persona fallecida lo hubiese prohibido expresamente o así lo establezca una ley”. No obstante, se ha señalado que esta disposición no reconoce un derecho de acceso (que conlleve obtener una copia), sino una mera comunicación para que se rectifiquen o supriman (Arenas, 2021).

3.4. El derecho de acceso en el contexto biomédico: normativa sectorial

La regulación sobre el tratamiento de datos en el ámbito clínico recoge el derecho de acceso sobre la historia clínica en general, lo cual incluye el resultado de los análisis genéticos. Así, el artículo 18.1 de la Ley 14/2007, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica (en adelante LAP) señala que “El paciente tiene derecho de acceso, con las reservas señaladas en el apartado 3 de este artículo, a la documentación de la historia clínica y a obtener copia de los datos que figuran en ella. Los centros sanitarios regularán el procedimiento que garantice la observancia de estos derechos.”; y el artículo art. 49.1 de la Ley 14/2007 de 3 de julio, de Investigación biomédica (en adelante LIB) advierte que

El sujeto fuente será informado de los datos genéticos de carácter personal que se obtengan del análisis genético según los términos en que manifestó su voluntad, sin perjuicio del derecho de acceso reconocido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, que podrá suponer la revocación de la previa manifestación de voluntad libre otorgada.

Tanto la LAP como la LIB remiten a la aplicación supletoria de la normativa sobre protección de datos, lo que supone que lo que hemos recogido en apartados anteriores es aplicable, parece que, sin singularidades, a la información clínica, incluyendo la genómica y, por consiguiente, también la secuencia completa o cruda. Es importante recordar que la obligación de responder a la solicitud de acceso corresponde al responsable del tratamiento de los datos, que deberá estar identificado y que, en su caso, el encargado debe colaborar en el cumplimiento de este deber. Por consiguiente, si los datos genéticos están almacenados en servidores externos, contratados como prestación de servicios, se deben articular los mecanismos que aseguren la disponibilidad de copia para el interesado que la solicite.

Por otra parte, se debe reparar en la exigencia de que los análisis genéticos se lleven a cabo en el marco de un proceso de asesoramiento genético, lo que supone que la transmisión de los resultados de las pruebas debe correr a cargo de un profesional que explique el significado de la

información, su trascendencia para el sujeto y familiares, las posibilidades preventivas o las medidas que se puedan tomar de distinto cariz. En efecto, el artículo 55 de la LIB dispone que

1. Cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios será preciso garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado, en la forma en que reglamentariamente se determine, respetando en todo caso el criterio de la persona interesada. 2. El profesional que realice o coordine el consejo genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados, relativos tanto a la trascendencia del diagnóstico genético resultante, como a las posibles alternativas por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquél;

y el artículo 56 añade que

Todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto.

Esta obligación no debe conducir a limitar al derecho de acceso a la secuencia genómica por parte del paciente, pero sí a acompañar la entrega de la copia, como mínimo, de una advertencia sobre la trascendencia de la información. Además, si en el futuro se estudia el genoma a partir de la copia de la que dispone el paciente para buscar nueva información, es responsabilidad de quien lo haga cumplir con aquel deber.

En este sentido, el REEDS, recoge la posibilidad de “limitar el alcance” del derecho de acceso a los datos de salud electrónicos personales, previsto con carácter inmediato por regla general, cuando sea necesario “para proteger a las personas físicas, en consideración de la seguridad de los pacientes y la ética, retrasando el acceso a sus datos de salud electrónicos personales durante un tiempo limitado hasta que un profesional sanitario pueda comunicar y explicar adecuadamente a las personas físicas de que se trate la información que pueda tener consecuencias importantes para su salud” (artículo 3.3). Lo cierto es que esta previsión no limita el derecho de acceso, puesto que no lo impide (Navas, 2023), y está relacionada con la conveniencia señalada de acompañar la información sobre los datos de una advertencia relativa a su significado y relevancia.

Lo mismo puede decirse cuando la secuencia se ha obtenido en el contexto de una investigación: el sujeto tiene, igualmente, el derecho de acceso a la información obtenida del análisis de sus muestras biológicas en una investigación científica (con los matices que se señalarán más adelante), y la entrega de la copia deberá hacerse en las condiciones que se acaban de describir.

En cuanto al sujeto que ostenta el derecho de acceso a los datos, no hay particularidades en la normativa sectorial, a salvo de las señaladas para el acceso a los datos de la historia clínica de fallecidos en la LAP (el artículo 18.4 reconoce este derecho a los familiares, salvo disposición en contrario manifestada en vida) Interesa mencionar que 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, prevé que los familiares de fallecido pueden solicitar “la cancelación de los datos o la anonimización de la muestra” (artículo 26.3), lo cual no implica derecho a obtener una copia de los que estén siendo objeto de tratamiento.

Tampoco se prevé el acceso a los datos del paciente o del sujeto de la investigación por parte de familiares que puedan ostentar un interés en relación con la protección de su salud. Se deja a la voluntad del sujeto la decisión sobre la comunicación (artículos 47.4^a y 59.1 j de la LIB) y se respeta la regla del deber de secreto por parte de los profesionales sanitarios (artículo 51 de la LIB). Solo en supuestos excepcionales se justificará la ruptura del secreto, siguiendo el régimen general aplicable.

Finalmente, es interesante advertir que la propuesta de REEDS establece algunas novedades en relación con el derecho de acceso. A pesar de que se ha señalado que estas previsiones afectarán también a las historias clínicas electrónicas en el contexto nacional (Di Federico, 2024), lo cierto es que el ámbito de aplicación del REEDS se refiere al “espacio compartido” del que, por cierto, el sujeto puede elegir excluirse si el Estado lo prevé (artículo 10). En resumen, estas novedades suponen que los Estados establecerán “servicios de acceso” para facilitar el ejercicio de este derecho de manera ágil e inmediata (artículo 4) y que se amplía la información que se debe facilitar al sujeto cuando ejerce su derecho de acceso, incluyendo información acerca del prestador de asistencia sanitaria o cualquier otra persona que haya accedido a los datos de salud electrónicos personales, la fecha y hora de acceso y los datos de salud electrónicos personales a los que se ha accedido (artículo 9.2). Recuérdese, por otra parte, que pueden establecerse, de manera justificada, excepciones a la inmediatez en el acceso, como se indicó más arriba, y que podrían entrar en juego cuando se trate de información genética.

3.5. ¿Límites o condiciones para ejercer el derecho de acceso?

El artículo 23 del RGPD contempla circunstancias en las que el Derecho de la Unión o de los Estados miembros puede limitar los derechos del interesado. No se recoge ninguna con interés particular para el tema que se trata en este trabajo, si bien, con carácter general, se menciona como tal en la letra i) “la protección del interesado o de los derechos y libertades de otros”, lo cual debe ser interpretado restrictivamente y se ha criticado por falta de concreción (Arenas 2021). También el artículo 15.4 prevé que “El derecho a *obtener copia* mencionado en el apartado 3 no afectará negativamente a los derechos y libertades de otros”.

Como limitación del derecho de acceso por afectación a derechos de terceros en el contexto biosanitario, las directrices sobre el derecho de acceso del Comité Europeo de protección de datos proponen un ejemplo fundamentado en intereses económicos del responsable del tratamiento. Se trata de un supuesto en que un paciente solicita las medidas que se han tomado de sus piernas a través de una técnica específica desarrollada por un profesional para fabricar medias de comprensión, y que ahora quiere conocer y fabricar las medias a mejor precio a través de un servicio que se ofrece por internet. Pues bien, según el Comité, si los datos de las medidas solo se pudieran entregar revelando información sobre la técnica empleada, afectaría a secretos de empresa y el derecho de acceso se podría limitar en virtud del artículo 15.4 del RGDP, pero no en otro caso.

Pasando a previsiones más concretas, las limitaciones establecidas en la LAP en relación con el acceso a la documentación clínica no afectan a la secuencia genómica, puesto que se refieren a datos de terceros incluidos en la historia por su interés para la salud del paciente o a anotaciones subjetivas de los profesionales (art. 18.3). Tampoco la llamada excepción terapéutica (art. 5.4 LAP) puede constituir una limitación, puesto que opera en el marco del derecho a la información asistencial, que es un derecho distinto al derecho de acceso, y no es invocable cuando es el paciente quien solicita la información sobre sus datos. Además, ya se mencionó que las precauciones en la entrega al paciente de la información de la secuencia genómica no deben ser consideradas como una limitación.

En cuanto a la investigación científica, el artículo 89.2 RGPD prevé que “cuando se traten datos personales con fines de investigación científica, o histórica o estadísticos el Derecho de la Unión o de los Estados miembros podrá establecer excepciones a los derechos contemplados en los artículos 15, 16, 18 y 21, sujetas a las condiciones y garantías indicadas en el apartado 1 del presente artículo, siempre que sea probable que esos derechos imposibiliten u obstaculicen gravemente el logro de los fines científicos y cuando esas excepciones sean necesarias para

alcanzar esos fines". Esta posibilidad se ha recogido en la letra e) de la Disposición Adicional 17^{a.2} de la LOPDGDD, según la cual "Cuando se traten datos personales con fines de investigación en salud, y en particular la biomédica, a los efectos del artículo 89.2 del Reglamento (UE) 2016/679, podrán excepcionarse los derechos de los afectados previstos en los artículos 15, 16, 18 y 21 del Reglamento (EU) 2016/679 cuando: 1º. Los citados derechos se ejerzan directamente ante los investigadores o centros de investigación que utilicen datos anonimizados o seudonimizados. 2º. El ejercicio de tales derechos se refiera a los resultados de la investigación. 3º. La investigación tenga por objeto un interés público esencial relacionado con la seguridad del Estado, la defensa, la seguridad pública u otros objetivos importantes de interés público general, siempre que en este último caso la excepción esté expresamente recogida por una norma con rango de Ley".

Por lo que interesa ahora, se puede concluir que, si la secuencia genómica se obtiene en el marco de una investigación, cabe limitar el derecho de acceso cuando su ejercicio pueda imposibilitar u obstaculizar gravemente el logro de los fines científicos. En términos generales se ha señalado que el acceso se podría denegar si fuera a comprometer el objetivo primario de la investigación y que, en este caso, cabría demorarlo hasta el final del estudio (Thorogood, 2018). En concreto, no sería descartable, por ejemplo, justificar la limitación para proteger derechos de los investigadores sobre los resultados de la investigación, en el recogido en las Directrices sobre el derecho de acceso del Comité Europeo de protección de datos, señalado más arriba.

4. Conclusiones

El derecho de acceso a los datos de carácter personal se debe distinguir de otros cercanos pero diferentes, como el derecho a la portabilidad, el derecho a la información relativa a la salud o el derecho de retorno de resultados relevantes para la salud.

Este derecho se refiere a cualquier información relativa a un sujeto, y esto incluye la secuencia de datos genómicos crudos, sea cual sea el nivel de interpretación y su relevancia o acciónabilidad clínica.

La singularidad de esta información ha generado cierta preocupación en relación con las consecuencias que el acceso pueda tener para los intereses del propio sujeto, si no conoce bien su trascendencia, su alta sensibilidad, la dificultad en su interpretación y la implicación en diferentes facetas de la vida, también de terceros, en el presente y en el futuro. Por estas razones, se justifica que la entrega de la secuencia genómica deba ir acompañada de ciertas explicaciones sobre las

necesarias precauciones en su futuro tratamiento por parte de profesionales con la formación adecuada.

Por otra parte, el derecho de acceso puede limitarse, lo cual está específicamente previsto para el contexto de la investigación, aunque puede extenderse a otros ámbitos. La afectación a los derechos e intereses de los implicados en la obtención o almacenamiento de datos (incluyendo los económicos o académicos) son factores que pueden incidir en esta limitación, que deberá estar adecuadamente justificada y considerarse la excepción a una regla general.

El respeto al principio de autonomía implica que las personas con limitaciones para decidir, que se consideran vulnerables, deben estar involucradas en la toma de decisiones sobre el retorno de resultados, y que sus puntos de vista deban ser tenidos en cuenta en función de sus capacidades. Además, cuando el menor adquiera la capacidad, será él quien tomará las decisiones en relación con el tratamiento de estos datos. Para garantizar que así sea, si los datos crudos se transfieren a los progenitores de un menor, deberá indicárseles que, cuando el menor adquiera la madurez suficiente, les corresponderá hacerle saber que disponen de esa información. La constancia de esta circunstancia en la historia clínica del menor también sería muy oportuna a estos efectos.

Es recomendable que los centros diseñen protocolos o acuerden directrices donde se recojan las condiciones para hacer efectivo este derecho, las vías para satisfacerlo y las situaciones concretas donde cabría limitarlo. Esta política debe tener en cuenta, en primer lugar, la obligación de informar al sujeto de la existencia de este derecho y de cómo ejercerlo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflictos de intereses.

Referencias bibliográficas

- ◆ AEGH 2024. La AEGH conmemora sus 50 años festejando el “logro histórico” de la puesta en marcha de la especialización sanitaria en genética. Nota de Prensa. Barcelona 10 de diciembre de 2024.
- ◆ Agencia Española de Protección de Datos (2015) Informe N/REF: 349768/2015. <https://www.aepd.es/documento/2015-0339.pdf>.
- ◆ Agencia Española de Protección de datos (2022) Guía para profesionales del sector sanitario. <https://www.aepd.es/guias/guia-profesionales-sector-sanitario.pdf>.

- ◆ Antunes L & Hoffman T. (2022) What if we sequenced all human genomes?.EPRS/European Parliamentary Research Service. ScientificForesightUnit (STOA) PE729.532- June 22.
- ◆ Arenas, M (2021) El derecho de acceso y las condiciones generales de ejercicio de los derechos (Comentario al artículo 15 RGPD y a los artículos 12 y 13 LOPDGDD) En Comentario al Reglamento General de Protección de Datos y a la Ley Orgánica de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales. Antonio Troncoso (Director) Aranzadi.
- ◆ Ayuso C, Millán JM & Dal-Re R (2013) Cómo manejar los hallazgos inesperados en investigación genética. ¿Cuándo hay que comunicarlos? En Luces y sombras en la investigación clínica. R Dal-Re, X Carné D Gracia (Directores) Editorial Triacastela.
- ◆ Barlow-Stewart K *ET AL.*, 2025. Returning raw genomic data to research participants in pediatric cancer precision medicine Trial. *npj Genom Med*; 10:12. <https://doi.org/10.1038/s41525-025-00470-y>.
- ◆ Beauchamp TL and Childress JE . (1979) Principles of Biomedical Ethics. Oxford University Press.
- ◆ Beauvais MJS, Thorogood AM, Szego MJ, Sénécal K, Zawati Ma'n H & Knoppers BM. (2021) Parental access to children's raw genomic data in Canada: Legal rights and professional responsibility. *Front Genet*. 12: 535340 doi:10.3389/fgene.2021.535340.
- ◆ Borry P, Bentzen HB, Budin-Ljósne I, Cornel MC, Howard HC, Feeney O, Jackson L, Mascalzoni D, Mendes A, Peterlin B, Riso B, Shabani M, Skirton H, Sterckx S, Years D, Wijst m & Felzman H (2018) The challenges of the expanded availability of genomic information: an agenda setting paper. *J Community Genet* 9: pp. 103 a 116. <https://doi.org/10.1007/s12687-017-00331-7>.
- ◆ Boycott K, Hartley T, Adam S, Bernier F, Chong K, Fernandez BA, Friedman J, Geraghty MT, Hume S, Knoppers BM, Laberge A-M, Majewski J, Mendoza-Londono R, Meyn MS, Michaud JL, Nelson TN, Richer J, Sadikovic B, Skidmore DL & Armour Ch M. (2015) The clinical application of genome-wide sequencing for monogenic diseases in Canada: Position statement of the Canadian College of Medical Geneticists. *J MedGenet*. 52(7): pp. 431 a 437. <https://doi.org/jmedgenet-2015-103144>.
- ◆ Calabró GE, Sassano M, Tognetto A & Boccia S. (2020) Citizen's attitude, knowledge and educational needs in the field of omicsciences. A systematic literature review. *Front Genet*. 11: 570649. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.570649>.
- ◆ Casino G. (2003) Imaginario genético. Panace@Vol. IV, nº12, Junio
- ◆ Chad L & Szego M. (2021) Please give me a copy of my child's raw genomic data. *npj Genomic Medicine*. 6:15; <https://doi.org/10.1038/s41525-021-00175-y>.
- ◆ Chow-White, P.A., Mac Aulay, M., Charters, A. & Chow, P. (2015) From the bench to the bedside in the big data age: ethics and practices of consent and privacy for clinical genomics and personalized medicine. *Ethics and Information technology* 17(3): pp. 189 a 200. <https://doi.org/10.1007/s10676-015-9373>
- ◆ Christenhusz GM, Devriendt K, Dierick K. (2013) To tell or not to tell? A systematic review of ethical reflections on incidental findings arising in genetics contexts. *Eur J Hum Genet*. 21: pp. 248 a 255. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.130>.

- ◆ Comité Europeo de Protección de Datos (2023) Guidelines 01/2022 on data subject rights - Right of Access.
https://www.edpb.europa.eu/system/files/2023-04/edpb_guidelines_202201_data_subject_rights_access_v2_en.pdf.
- ◆ De Lorenzo, R. (2021) El derecho de acceso a la historia clínica (comentario al artículo 15 RGPD y a los artículos 12.5 y 13 LOPDGDD) En Comentario al Reglamento General de Protección de Datos y a la Ley Orgánica de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales. Antonio Troncoso (Director) Aranzadi.
- ◆ Di Fedrico, G. (2024) FromDuskTillDawn. The Case of F.T. v D.W. and the Right to Access Electronic Medical Records in Light of the Future European Health Data Space Regulation. European Papers. 9 (2): pp. 463 a 477. doi: 10.15166/2499-8249/767.
- ◆ Dougherty M, Lontok KS, Donigan K & Mc Inerney JD. (2014) The critical challenge of educating the public about genetics. CurrGenet Med Rep. 2: pp. 48 a 55.
<https://doi.org/10.1007/s40142-014-0037-7>.
- ◆ Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin ChL, McGuire AL, Nussbaum RL, O'Daniel Jm, Ormond KE, Rehm HL, Watson MS, Williams MS & Biesecker L (2013) ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med. 15: pp. 565 a 574. <https://doi.org/10.1038/gim.2013.73>.
- ◆ Grupo de Trabajo del Artículo 29 (2016) Directrices del sobre el derecho a la portabilidad de los datos. <https://www.aepd.es/sites/default/files/2019-09/wp242rev01-es.pdf>.
- ◆ Grupo de Trabajo del Artículo 29 (2007) Dictamen 4/2007 sobre el concepto de datos personales, https://ec.europa.eu/justice/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2007/wp136_es.pdf.
- ◆ Grupo de Trabajo del artículo 29 (2008) Working Document 1/2008 on the protection of children's personal data. https://ec.europa.eu/justice/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2008/wp147_en.pdf.
- ◆ Kwon D. (2025) What went wrong at 23andMe? Why the genetic data giant risk collapse. News Explainer 23 January. <https://doi.org.bucm.idm.oclc.org/10.1038/d41586-025-00118-y>.
- ◆ Lazcoz Moratinos G (2025) Regulación de los hallazgos secundarios e incidentales derivados del análisis genético: desde el ámbito clínico hasta el Espacio Europeo de Datos de Salud. Rev Bio y Der; 63: pp. 88 a 106. <https://doi.org/101344/rbd2025.63.47664>.
- ◆ Matthijs, G., Souche, E., Alders, M. et al (2016) Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. Eur J Hum Genet. 24: 2-5. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.226>.
- ◆ Middleton A, Wright CF, Morley KI, Bragin E, Firth HV, Hurles M & Parker M. (2015) Potential research participants support the return of raw sequence data. J Med Genet. 0:1-4 (published first online 20/05/2015) <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103119>.
- ◆ Narayanasamy S, Markina V, Thorogood A, Blazkova A, Shahari M, Knoppers BM, Prainsack B & Koesters R. (2020) Genomic sequencing capacity, data retention and personal access to raw data in Europe. Front genet May 16; 11:303.
<https://doi.org/10.3389/fgene.2020.00303.eCollection 2020>.

- ◆ National Academies of Sciences, Engineering and medicine. (2018) Returning individual research results to participants: Guidance for a new research paradigm. Washington DC: The National Academies Press. <https://doi.org/10.17226/25004>.
- ◆ Navas, S (2003) Datos sanitarios electrónicos, Reus.
- ◆ Nelson SC, Bowen DJ & Fullerton SM. (2019) Third-party interpretation Tools: A mixed-method study of consumer motivation and behavior. *Am J Hum Genet.* Jul 3; 105(1): pp. 122 a 131. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.05.14>.
- ◆ Nielsen JL, Johnston C, O'Brien T & Tyrrell V. (2022) Returning raw genomic data: rights of research participants and obligations of health care professionals. *MJA.*216 (11): pp. 550 a 552. <https://doi.org/10.5694/mja2.51546>.
- ◆ Nicolás, P (2003) Los derechos del paciente sobre su muestra biológica:distintas opiniones jurisprudenciales. En Revista de derecho y genoma humano: genética, biotecnología y medicina avanzada, núm. 19.
- ◆ O'Doherty KC, Christofides E, Yen J, Beutzen HB, Burke W, Hallowell N, Koenig B & Willison DJ. (2016) If you build it, they will come: unintended futures uses of organised health data collections. *BMC Med Ethics.* 17: 54. <https://doi.org/10.1186/s12910-016-0137-x>.
- ◆ Phg foundation. (2013) Making science work for health. Managing incidental and pertinent findings from whole genome sequencing in the 100.000 genomes project. A discussion paper from the Phg foundation. April 2013.
- ◆ Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues (2013) Anticipate and communicate. Ethical management of incidental and secondary findings in the Clinical, Research and Direct -to-Consumer Contexts. December.
- ◆ Rahimzadeh V, Schickhardt C, Knoppers BM, Sénécal K, Vears DF, Fernandez CV, Ofister S, Plon S, Terry S, Williams J, Williams MS, Cornel M & Friedman JM. (2018) Key implications of data sharing in pediatric genomics. *JAMA Pediatr.* May 1; 172(5): pp. 476 a 481. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2017.5500>.
- ◆ Rahimzadeh V, Knoppers BA & Bartlett G. (2020) Ethical, legal and social issues (ELSI) of responsible data sharing involving children in genomics: A systematic literature review of reasons. *AJOB EmpirBioeth.* Oct-Dec; 11(4): pp. 233 a 245). <https://doi.org/10.1080/23294515.2020.1818875>.
- ◆ Rutherford A. (2025) As a geneticist I will not mourn 23andMe and its jumble of useless health information. *The guardian* 27 Mar.
- ◆ Schickhardt C, Fleischer H & Winkler EC. (2020) Do patients and research subjects have a right to receive their genomic raw data? An ethical and legal analysis. *BMC Medical Ethics.* 21:7. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-0446-y>.
- ◆ Souche E *et al.* (2022) Recommendations for whole genome sequencing in diagnostic for rare diseases. *Eur J HumGenet,* 30: pp. 1017 a 1021. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01113-x>.

- ◆ Thielking M (2016). Opposition stirring to Kuwaiti law mandating DNA tests for all residents. STAT. Sept 29.
- ◆ Thorogood A, Bobe J, Prainsak B, Middleton A, Scott E, Nelson S, Corpas M, Bonhomme N, Rodriguez LL, Murtagh M & Kleiderman E. (2018) APPLaUD: access for patients and participants to individual level uninterpreted genomic data. Human Genomics. 12:7. <https://doi.org/10.1180/s40246-018-0139-5>.
- ◆ Tribunal de Justicia de la Unión Europea (Sala Primera) Sentencia de 4 de mayo de 2023. F. F. contra Österreichische Datenschutzbehörde. ECLI:EU:C:2023:369. <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/?uri=CELEX:62021CJ0487>.
- ◆ Vanell CG, Cornel CC, Barry P, Hastings RJ, Fellmann F, Hodgson SV, Howard HC, Cambon-Thomsen A, Knoppers BM, Meijers-Heijboer H, Scheffer M, Tranebjærg L, Dondorp W & de Wert GMWR (2013) Whole genome sequencing in health care: recommendations of the European Society for Human Genetics. Eur J Hum Genet; 21: pp. 580 a 584. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.46>.
- ◆ Via M. (2017) Big data en genómica: retos y riesgos éticos. Rev Bio y Der. 41: pp. 33 a 45.
- ◆ Wang C, Cahill TJ, Parlato A, Wertz B, Zhong Q, Cunningham TN & Cummings JJ. (2017) Consumer use and response to online third-party raw DNA interpretation services. Mol Genet Genomic Medicine. Nov 2; 6(1): pp. 35 a 43. <https://doi.org/10.1002/mgg3.340>.
- ◆ WHO (2002) Genomics and world health. Report of the advisory committee on health research.
- ◆ Zabía de la Mata, J (2021) Disposiciones generales sobre el ejercicio de los derechos (comentario al artículo 12 LOPDGDD) En Comentario al Reglamento General de Protección de Datos y a la Ley Orgánica de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales. Antonio Troncoso (Director) Aranzadi.
- ◆ Reglamento (UE) 2025/327 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 11 de febrero de 2025, relativo al Espacio Europeo de datos de Salud, y por el que se modifican la Directiva 2011/24/UE y el Reglamento (UE) 2024/2847. <https://www.boe.es/DOUE/2025/327/L00001-00096.pdf>.

Fecha de recepción: 10 de febrero de 2025.

Fecha de aceptación: 6 de junio de 2025.

Fecha de publicación: 16 de octubre de 2025.