

I. DISPOSICIONS GENERALS

MINISTERI DE SANITAT, SERVEIS SOCIALS I IGUALTAT

11444 *Ordre SSI/2065/2014, de 31 d'octubre, per la qual es modifiquen els annexos I, II i III del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització.*

El Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització, regula en els seus annexos el contingut de cadascuna de les carteres de serveis de salut pública, atenció primària, atenció especialitzada, atenció d'urgències, prestació farmacèutica, ortoprotèsica, de productes dietètics i de transport sanitari, en virtut del que disposa la Llei 16/2003, de 28 de maig, de cohesió i qualitat del Sistema Nacional de Salut.

L'article 6 del Reial decret esmentat estableix que, per ordre de l'actual Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat, amb l'acord previ del Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut, es pot concretar i detallar el contingut dels diferents apartats de la cartera de serveis comuns que recullen els seus annexos.

L'article 7 del Reial decret esmentat assenyala que la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut, continguda en els seus annexos, s'actualitza mitjançant una ordre de l'actual Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat, amb l'acord previ del Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut, i l'article 8 indica que les propostes d'actualització de cartera s'han d'eleva a la Comissió de prestacions, assegurament i finançament, i que l'aprovació definitiva d'aquestes propostes correspon al Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat, amb l'acord previ del Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut.

Com a conseqüència d'aquestes previsions, l'Ordre SCO/3422/2007, de 21 de novembre, per la qual es desplega el procediment d'actualització de la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut, s'ha aplicat per actualitzar aquesta cartera en diferents ocasions mitjançant les ordres ministerials corresponents.

El Reial decret llei 16/2012, de 20 d'abril, de mesures urgents per garantir la sostenibilitat del Sistema Nacional de Salut i millorar la qualitat i la seguretat de les seves prestacions, va suposar un canvi substancial en la cartera comuna de serveis del Sistema Nacional de Salut en modificar l'article 8 de la Llei 16/2003, de 28 de maig, diferenciant una cartera comuna bàsica de serveis assistencials, d'una cartera comuna suplementària i d'una cartera comuna de serveis accessoris.

El Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut va crear el 29 de febrer de 2012 un grup de treball de desenvolupament de la cartera bàsica de serveis del Sistema Nacional de Salut, amb l'objectiu de revisar la cartera comuna de serveis per identificar i prioritzar les prestacions amb un contingut que caldria detallar, clarificar o concretar. Aquest grup de treball va detectar una sèrie d'àrees que va considerar necessari estudiar amb aquesta finalitat i va prioritzar, entre d'altres, les activitats per detectar les malalties en fase presimptomàtica mitjançant cribratge, la genètica i la reproducció humana assistida.

Les àrees prioritzades s'engloben dins de la cartera comuna bàsica de serveis assistencials del Sistema Nacional de Salut. Per abordar-les es van crear grups d'experts per detallar i actualitzar l'apartat corresponent de la cartera de serveis prevista al Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre. En aquests grups hi han participat professionals designats per les comunitats autònomes i el Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat, les societats científiques implicades en cada àrea i la Xarxa Espanyola d'Agències d'Avaluació de Tecnologies Sanitàries i Prestacions del Sistema Nacional de Salut, que

aporta informació sustentada en l'evidència científica disponible sobre els casos en què hi ha dubtes sobre l'efectivitat o la seguretat.

Com a resultat dels treballs d'aquests grups d'experts s'han elaborat les propostes de concreció de la cartera de serveis comuns, i s'ha detallat l'apartat corresponent de la cartera, de manera que es concreten les condicions d'ús o s'estableixen criteris d'utilització adequada dels serveis inclosos, s'identifiquen els que estiguin obsolets i, si s'escau, es detecten per a la seva inclusió aquells altres que, tot i no estar-hi inclosos actualment, hagin demostrat seguretat, eficàcia i eficiència. Les propostes definitives del grup s'han elaborat tenint en compte el contingut dels informes d'avaluació aportats per la Xarxa Espanyola d'Agències.

La Comissió de prestacions, assegurament i finançament va elevar aquestes propostes al Ple del Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut en les seves reunions de 20 de desembre de 2012 i 23 de juliol de 2013.

Aquesta Ordre pretén fer efectiva la concreció i actualització dels annexos del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, en els apartats corresponents a activitats per detectar les malalties en fase presimptomàtica mitjançant cribratge, a genètica, així com a reproducció humana assistida, amb la finalitat de concretar l'abast de les diferents àrees, homogeneïtzant i actualitzant les seves indicacions tenint en compte l'evidència científica disponible i contribuint a mantenir la cohesió en el Sistema Nacional de Salut.

D'aquesta manera, la cartera comuna bàsica de serveis del Sistema Nacional de Salut garanteix unes prestacions més eficaces i segures i una major equitat en l'accés per a tots els ciutadans, i evita diferències entre les prestacions que reben els usuaris a cadascuna de les comunitats autònomes, per la qual cosa s'aconsegueix una major homogeneïtat i una racionalització de la despesa sanitària.

La detecció de malalties en fase presimptomàtica mitjançant cribratge forma part de les activitats de prevenció de les malalties que recullen l'annex I del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, sobre la cartera de serveis comuns de salut pública, i diversos apartats de l'annex II i III corresponents a la cartera de serveis comuns d'atenció primària i especialitzada, respectivament. Per a la concreció d'aquesta àrea es va decidir iniciar els treballs en dos grups, un sobre el cribratge neonatal i l'altre sobre el cribratge de càncer. En tots dos casos les propostes elaborades per aquests grups recullen els cribratges dels quals es disposa de prou evidència científica sobre els beneficis en salut i d'estudis de cost-efectivitat que n'avalen la inclusió en la cartera de serveis. En el cas dels cribratges neonatals de malalties endocrinometabòliques s'emfatitza la importància de disposar d'un sistema d'informació que permeti fer en l'àmbit autonòmic i estatal un seguiment i una avaluació correctes d'aquests programes poblacionals i d'un sistema de gestió de la qualitat que permeti abordar de manera homogènia a totes les comunitats autònomes els processos de cribratge. En els cribratges poblacionals de càncer, i sense perjudici de les avaluacions que facin les comunitats autònomes, s'ha de fer una avaluació d'àmbit estatal d'aquestes prestacions en el conjunt del Sistema Nacional de Salut. Tot això, en el marc del que estableix l'article 20 de la Llei 33/2011, de 4 d'octubre, general de salut pública. Un altre aspecte fonamental és que la implantació d'activitats per detectar les malalties en fase presimptomàtica mitjançant cribratge pel seu caràcter poblacional i el seu impacte es faci de manera progressiva, racional i eficient.

D'altra banda, l'annex III del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, relatiu a atenció especialitzada i dins de l'apartat 5.2.9 de laboratori, recull com a apartat 5.2.9.3 el de genètica, però no detalla quin és el contingut d'aquesta cartera ni estableix cap tipus de requisits o concreció, excepte els criteris generals que regeixen per a tota la cartera de serveis. Així mateix, l'apartat 5.3.7, relatiu a planificació familiar, recull el consell genètic en grups de risc. Les malalties i els trastorns de base genètica són molt nombrosos i tenen una prevalença baixa en la majoria dels casos, fet que, unit al nombre elevat i a la contínua evolució de les anàlisis genètiques, ha fet que en aquesta Ordre s'hagi optat per concretar els aspectes fonamentals de la cartera de genètica definint el consell genètic i

els grups de patologies per als quals s'ha d'indicar aquest consell genètic, així com els tipus d'anàlisis genètiques i els criteris per a la indicació de cadascuna.

Finalment, la reproducció humana assistida es preveu a l'apartat 5.3.8 de l'annex III del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, per als casos en què hagi un diagnòstic d'esterilitat o una indicació clínica establerta, d'acord amb els programes de cada servei de salut i citant específicament les tècniques que inclou. Aquesta Ordre incorpora la proposta del Grup d'experts, que clarifica els criteris per a la indicació de les tècniques de reproducció humana assistida en el marc del Sistema Nacional de Salut, i actualitza les tècniques d'acord amb l'evidència científica disponible.

Aquesta Ordre ha estat consultada a les comunitats autònomes i a les ciutats de Ceuta i Melilla, a l'Institut Nacional de Gestió Sanitària (INGESA), i n'han emès un informe la Comissió de salut pública pel que fa als cribratges poblacionals neonatals i de càncer i, en el seu conjunt, la Comissió de prestacions, assegurances i finançament, el Comitè Consultiu del Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut i el Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut. També ha estat sotmesa a un informe de l'Agència Espanyola de Protecció de Dades i del Consell Nacional de la Discapacitat, i han estat escoltats els diferents sectors afectats.

Aquesta Ordre es dicta en ús de les atribucions conferides per la disposició final segona del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre.

En virtut d'això, amb l'aprovació prèvia del ministre d'Hisenda i Administracions Públiques, d'acord amb el Consell d'Estat, dispenso:

Article únic. Modificació del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització.

El Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització, queda modificat de la manera següent:

U. Es modifica l'apartat 3.3 de l'annex I que queda redactat de la manera següent:

«3.3 Programes transversals de protecció de riscos per a la salut, de prevenció de malalties, deficiències i lesions, i d'educació i promoció de la salut, adreçats a les diferents etapes de la vida i a prevenir malalties transmissibles i no transmissibles, lesions, accidents i discapacitats, incloses les activitats per detectar en fase presimptomàtica les malalties mitjançant cribatge que s'assenyalen a continuació:

3.3.1 Les malalties que formen part del programa poblacional de cribatge neonatal de malalties endocrinometabòliques de la cartera comuna bàsica de serveis assistencials del Sistema Nacional de Salut són:

3.3.1.1 Hipotiroïdisme congènit.

3.3.1.2 Fenilcetonúria.

3.3.1.3 Fibrosi quística.

3.3.1.4 Deficiència d'acil-coenzim A-deshidrogenasa de cadena mitjana (MCADD).

3.3.1.5 Deficiència de 3-hidroxi-acil-coenzim A-deshidrogenasa de cadena llarga (LCHADD).

3.3.1.6 Acidèmia glutàrica tipus I (GA-I).

3.3.1.7 Anèmia falciforme.

La implantació del programa poblacional de cribatge neonatal de malalties endocrinometabòliques de la cartera comuna bàsica de serveis assistencials del Sistema Nacional de Salut s'ha d'acompanyar del desenvolupament per part del Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat d'un sistema d'informació que permeti

fer en els àmbits autonòmic i estatal un seguiment i una avaluació correctes d'aquests programes poblacionals. El Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat ha d'elaborar un informe tècnic anual d'avaluació del programa de cribatge i l'ha de posar a disposició del ciutadà i les administracions a la seva pàgina web. Així mateix, ha d'establir protocols consensuats en el marc del Consell Interterritorial del Sistema Nacional de Salut que permetin abordar a totes les comunitats autònomes, de manera homogènia i d'acord amb criteris de qualitat, els processos de cribatge.

3.3.2 Els programes de cribatge de càncer que formen part de la cartera comuna bàsica de serveis assistencials del Sistema Nacional de Salut són:

3.3.2.1 Cribatge poblacional de càncer de mama. Amb caràcter general, es duu a terme amb els criteris següents:

- a) Població objectiu: dones d'edats compreses entre 50 i 69 anys.
- b) Prova de cribatge: mamografia.
- c) Interval entre exploracions: 2 anys.

3.3.2.2 Cribatge poblacional de càncer colorectal. Amb caràcter general, es duu a terme d'acord amb les bases següents:

- a) Població objectiu: homes i dones d'edats compreses entre 50 i 69 anys.
- b) Prova de cribatge: sang oculta en excrements.
- c) Interval entre exploracions: 2 anys.

3.3.2.3 Cribatge de càncer de cèrvix. Amb caràcter general, es duu a terme aplicant els criteris següents:

- a) Població objectiu: dones d'edats compreses entre 25 i 65 anys.
- b) Prova de cribatge: citologia cervical.
- c) Interval entre exploracions recomanat: de 3 a 5 anys.

3.3.2.4 D'acord amb el principi d'avaluació establert a l'article 3 de la Llei 33/2011, de 4 d'octubre, general de salut pública, i sense perjudici de les avaluacions que es facin en l'àmbit autonòmic, s'ha de fer una avaluació en l'àmbit estatal d'aquestes prestacions en el conjunt del Sistema Nacional de Salut, en el termini que determini la Comissió de prestacions, assegurament i finançament.

3.3.2.5 Les comunitats autònomes, l'Institut Nacional de Gestió Sanitària (INGESA) i les mutualitats de funcionaris han de garantir en els càncers sotmesos a cribatge poblacional la valoració del risc individual en les persones que compleixen criteris d'alt risc personal o risc de càncer familiar o hereditari i, en cas que es confirmi, el seu seguiment a través de protocols d'actuació específics.»

Dos. L'annex II queda modificat de la manera següent:

1. Es modifica l'apartat 6.1.6.a, que queda redactat de la manera següent:

«6.1.6.a Detecció precoç de metabolopaties. En el cas del cribatge neonatal poblacional de malalties endocrinometabòliques, s'ha de fer d'acord amb el que recull l'apartat 3.3.1 de l'annex I.»

2. Es modifica l'apartat 6.3.1, que queda redactat de la manera següent:

«6.3.1 Detecció de grups de risc i diagnòstic precoç de càncer ginecològic i de mama de manera coordinada i protocol·litzada amb atenció especialitzada, segons l'organització del corresponent servei de salut. En el cas del cribatge de càncer de mama i de cèrvix s'han de tenir en compte els criteris que es recullen als apartats 3.3.2.1 i 3.3.2.3 de l'annex I.»

3. A l'apartat 6.4 s'afegeix un nou apartat 6.4.6, amb la redacció següent:

«6.4.6 Detecció precoç de càncer colorectal de manera coordinada i protocol·litzada amb atenció especialitzada, segons els criteris que es recullen a l'apartat 3.3.2.2 de l'annex I.»

Tres. L'annex III queda modificat de la manera següent:

1. Es modifica l'apartat 5.2.9.3, que queda redactat de la manera següent:

«5.2.9.3 Genètica. Les anàlisis genètiques s'han de fer d'acord amb el que assenyalava l'apartat 5.3.10.»

2. Es modifica l'apartat 5.3.7.1, que queda redactat de la manera següent:

«5.3.7.1 Consell genètic en grups de risc, segons el que estableix l'apartat 5.3.10.»

3. Es modifica l'apartat 5.3.8, que queda redactat de la manera següent:

«5.3.8 Els tractaments de reproducció humana assistida (RHA) s'han de fer amb finalitat terapèutica o preventiva i en determinades situacions especials.

5.3.8.1 Els tractaments de reproducció humana assistida han de tenir la finalitat d'ajudar a aconseguir la gestació en aquelles persones amb impossibilitat d'aconseguir-ho de manera natural, no susceptibles a tractaments exclusivament farmacològics, o després que aquests hagin fracassat. També es pot recórrer a aquests procediments a fi d'evitar malalties o trastorns genètics greus en la descendència i quan calgui un embrió amb unes característiques immunològiques idèntiques a les d'un germà afectat per un procés patològic greu, que no sigui susceptible de cap altre recurs terapèutic. Per a la seva realització en l'àmbit del Sistema Nacional de Salut, han de complir els criteris generals d'accés als tractaments d'RHA que recull l'apartat 5.3.8.2 i, si s'escau, els criteris específics de cada tècnica.

a) Tractaments d'RHA amb finalitat terapèutica: s'apliquen a les persones que s'hagin sotmès a un estudi d'esterilitat i que estiguin en alguna de les situacions següents:

1r Existència d'un trastorn documentat de la capacitat reproductiva, constatada després del protocol diagnòstic corresponent i no susceptible de tractament mèdic o després de la seva ineficàcia evident.

2n Absència de consecució d'embaràs després d'un mínim de 12 mesos de relacions sexuals amb coït vaginal sense ús de mètodes anticonceptius.

b) Tractaments d'RHA amb finalitat preventiva: estan destinats a prevenir la transmissió de malalties o trastorns de base genètica greus, o la transmissió o generació de malalties d'un altre origen greus, d'aparició precoç, no susceptibles de tractament curatiu postnatal d'acord amb els coneixements científics actuals, i que siguin evitables mitjançant l'aplicació d'aquestes tècniques.

c) Tractaments d'RHA en situacions especials: es duen a terme amb les finalitats següents:

1r Selecció embrionària, amb destinació a tractament de tercers.

2n Preservació de gàmetes o preembrió per a ús autòleg diferit per indicació mèdica per preservar la fertilitat en situacions associades a processos patològics especials, d'acord amb el que recull l'apartat 5.3.8.3.d.

5.3.8.2 Criteris generals d'accés a tractaments d'RHA: són aplicables a totes les tècniques d'RHA que es facin en el Sistema Nacional de Salut, excepte aquells aspectes que preveuen els criteris específics de cadascuna de les tècniques, que prevalen sobre els generals.

a) Els tractaments de reproducció humana assistida s'apliquen en l'àmbit del Sistema Nacional de Salut a les persones que compleixin els criteris o les situacions d'inclusió següents:

1r Les dones han de ser majors de 18 anys i menors de 40 anys i els homes majors de 18 anys i menors de 55 anys en el moment de l'inici de l'estudi d'esterilitat.

2n Persones sense cap fill, previ i sa. En cas de parelles, sense cap fill comú, previ i sa.

3r La dona no ha de presentar cap tipus de patologia en què l'embaràs pugui comportar-li un risc greu i incontrolable, tant per a la seva salut com per a la de la seva possible descendència.

b) Els tractaments de reproducció humana assistida no s'apliquen en l'àmbit del Sistema Nacional de Salut a les persones que presentin algun dels criteris o situacions d'exclusió següents:

1r Esterilització voluntària prèvia.

2n Existència de contraindicació mèdica documentada per al tractament de l'esterilitat.

3r Existència de contraindicació mèdica documentada per a la gestació.

4t Existència de situació mèdica documentada que interfereixi de manera greu sobre el desenvolupament de la descendència.

5è Impossibilitat per complir el tractament per motius relacionats amb la salut o altres motius familiars o relacionats amb l'entorn social.

6è Existència de situació documentada referida a qualsevol altra circumstància que pugui interferir de manera greu sobre el desenvolupament de la descendència sotmesa a consideració d'un comitè d'ètica assistencial o un òrgan similar.

c) En els casos en què s'utilitzin gàmetes o preembrions donats, el donant ha d'estar inscrit en el Registre nacional de donants, i s'ha de consignar la informació corresponent a què es refereix l'article 21 de la Llei 14/2006, de 26 de maig, sobre tècniques de reproducció humana assistida.

5.3.8.3 Criteris específics d'accés a cadascuna de les tècniques d'RHA.

a) Inseminació artificial.

1r Inseminació artificial amb semen de la parella: criteris d'accés específics per a aquesta tècnica:

i) Existència d'indicació terapèutica reconeguda.

ii) Edat de la dona en el moment del tractament inferior a 38 anys.

iii) Nombre màxim de cicles: quatre.

2n Inseminació artificial amb gàmeta de donant: la seva realització està condicionada per la disponibilitat de gàmetes al centre que la indiqui, a través del mateix banc del centre o d'un banc de gàmetes acreditat. Criteris d'accés específics per a aquesta tècnica:

i) Existència d'indicació terapèutica.

ii) Edat de la dona en el moment d'indicació del tractament inferior a 40 anys.

iii) Nombre màxim de cicles: sis.

b) Fecundació «in vitro»: s'inclou la fecundació «in vitro» convencional o mitjançant tècniques de micromanipulació, i les tècniques de tractament i conservació de gàmetes i preembrions que se'n deriven.

1r Fecundació «in vitro» amb gàmetes propis: criteris d'accés específics per a aquesta tècnica:

- i) Edat de la dona en el moment d'indicació del tractament inferior a 40 anys.
- ii) Absència d'evidències de mala reserva ovàrica.
- iii) Límit màxim de cicles de tractament: tres cicles amb estimulació ovàrica.

Aquest límit es pot reduir en funció del pronòstic, i en particular del resultat dels tractaments previs.

2n Fecundació «in vitro» amb gàmetes donats: la seva realització està condicionada per la disponibilitat de gàmetes al centre públic que la indiqui, a través del mateix banc del centre o d'un banc de gàmetes acreditat.

i) Amb espermatozoides donats: criteris d'accés específics per a aquesta tècnica:

- Edat de la dona en el moment d'indicació del tractament inferior a 40 anys.
- Absència d'evidències de mala reserva ovàrica.
- Diagnòstic d'esterilitat primària o secundària sense fill sa.
- Límit màxim de cicles de tractament: tres cicles amb estimulació ovàrica.

Aquest límit es pot reduir en funció del pronòstic, i en particular del resultat dels tractaments previs.

ii) Amb oòcits donats: criteris d'accés específics per a aquesta tècnica:

- Edat de la dona en el moment d'indicació del tractament: inferior a 40 anys.
 - Fallada ovàrica clínica prematura establerta abans dels 36 anys, espontània o iatrogènica.
 - Trastorn genètic de la dona només evitable mitjançant substitució d'oòcits.
 - Ovaris inaccessibles o no abordables per a l'extracció d'oòcits.
 - Límit màxim de cicles de tractament: tres cicles amb recepció d'oòcits donats.
- Aquest límit es pot reduir en funció del pronòstic, i en particular del resultat dels tractaments previs.

c) Criopreservació de preembrions i la seva transferència: els preembrions criopreservats es poden transferir per a ús propi o es poden donar. En el cas de preembrions criopreservats per a ús propi s'aplica el criteri específic que les dones amb esterilitat primària o secundària siguin menors de 50 anys en el moment de la transferència, i en el dels preembrions criopreservats per ser donats s'apliquen els criteris generals d'accés a tractaments d'RHA.

d) Criopreservació de gàmetes o de preembrions per a ús propi diferit per preservar la fertilitat en situacions associades a processos patològics especials. Criteris específics:

1r Es duu a terme en pacients amb possible risc de pèrdua de la seva capacitat reproductiva associada a l'exposició a tractaments gametotòxics o a processos patològics amb risc acreditat de fallada ovàrica prematura o risc acreditat de fallada testicular primària.

2n La transferència dels gàmetes o preembrions criopreservats es porta a terme en dones menors de 50 anys, sempre que no presentin cap tipus de patologia en què l'embaràs li pugui comportar un risc greu i incontrolable, tant per a la seva salut com per a la de la seva possible descendència.

3r S'ha de dur a terme exclusivament per indicació mèdica, i no s'inclou quan sigui únicament a petició pròpia del pacient per a ús diferit.

e) Tècniques de rentat seminal per prevenir la transmissió de malalties virals cròniques: el rentat seminal es pot aplicar a homes seropositius al virus de l'hepatitis C o al VIH, tant en l'assistència a parelles estèrils serodiscordants amb infecció viral crònica com en la prevenció de la transmissió d'infeccions virals cròniques en parelles sense diagnòstic d'esterilitat.

En el cas de parelles seroconcordants, només és necessari el rentat, i no cal l'estudi posterior de la presència de partícules virals.

Per aplicar els tractaments i les tècniques de reproducció humana assistida en aquests casos s'han de complir els criteris generals i, si s'escau, els específics que es descriuen en els apartats corresponents d'aquestes tècniques.

f) Diagnòstic genètic preimplantacional (DGP). Inclou:

1r DGP amb finalitat de prevenció de la transmissió de malalties o trastorns d'origen cromosòmic o genètic greus, d'aparició precoç i no susceptibles de tractament curatiu d'acord amb els coneixements científics actuals, per tal de portar a terme la selecció embrionària dels preembrions no afectats per a la seva transferència.

i) Les situacions que poden donar lloc a DGP amb finalitat preventiva són:

- Malalties monogèniques susceptibles de diagnòstic genètic preimplantatori.
- Anomalia cromosòmica estructural o numèrica materna o paterna.

ii) El DGP s'ha de dur a terme a aquest efecte quan es compleixin els criteris específics següents:

- hi hagi un risc alt de recurrència de la malaltia present en la família,
- el trastorn genètic generi problemes greus de salut, és a dir que la malaltia de base genètica comprometi l'esperança i/o qualitat de vida perquè produeix anomalies congènites, discapacitat intel·lectual, sensorial o motora, no susceptibles d'un tractament curatiu d'acord amb els coneixements científics actuals.
- el diagnòstic genètic sigui possible i fiable, i inclogui un informe de consell genètic on s'especifiqui l'estatus genètic de la parella o família consultant en relació amb la malaltia i la identificació del gen implicat, la mutació responsable i la certesa de la relació fenotip/genotip.
- sigui possible dur a terme un procediment de fecundació «in vitro»/injecció espermàtica intracitoplasmàtica (FIV-ICSI) amb una resposta adequada després d'estimulació ovàrica controlada.
- els criteris específics per a FIV amb gàmetes propis.

iii) És necessari, a més dels criteris anteriors, una autorització expressa de l'autoritat sanitària corresponent, amb l'informe favorable previ de la Comissió Nacional de Reproducció Humana Assistida, quan escaigui, segons el que estableix l'article 12.b de la Llei 14/2006, de 26 de maig.

2n DGP amb finalitats terapèutiques a tercers: DGP en combinació amb la determinació dels antígens d'histocompatibilitat HLA (antigen leucocitari humà) dels preembrions «in vitro» per a la selecció de l'embrió HLA compatible.

Els criteris específics per accedir a aquesta tècnica són:

i) Dones d'edat inferior a 40 anys en el moment d'indicació del tractament, amb una reserva ovàrica suficient per al fi del tractament que es persegueix.

ii) Existència d'indicació reconeguda, és a dir fill previ afectat de malaltia que requereixi un tractament amb precursors hematopoètics procedents de germà histocompatible.

iii) Autorització expressa de l'autoritat sanitària corresponent, amb l'informe favorable previ de la Comissió Nacional de Reproducció Humana Assistida, segons el que estableix l'article 12.b de la Llei 14/2006, de 26 de maig.

iv) Límit màxim de cicles de tractament: tres cicles amb estimulació ovàrica i tres cicles addicionals després de valoració clínica per part del facultatiu especialista o, si s'escau, per part de la Comissió Nacional de Reproducció Humana Assistida dels resultats obtinguts en els tres cicles inicials. Aquest límit es pot reduir en funció del pronòstic, i en particular del resultat dels tractaments previs.

5.3.8.4 En els tractaments d'RHA, les proves que s'hagin de fer en l'àmbit d'aquest tractament a l'altre membre de la parella les ha de facilitar l'administració corresponent a la d'assegurament de la dona a la qual s'ha de d'aplicar la tècnica d'RHA. S'exclouen del que preveu aquest apartat els tractaments farmacològics associats a la tècnica d'RHA als quals s'hagi de sotmetre l'altre membre de la parella.»

4. A l'apartat 5.3 s'afegeix un nou apartat 5.3.10, amb la redacció següent:

«5.3.10 Atenció als pacients i familiars en l'àrea de genètica que comprèn el consell genètic i les anàlisis genètiques.

5.3.10.1 L'atenció als pacients i familiars en l'àrea de genètica en el Sistema Nacional de Salut inclou:

a) El diagnòstic de malalties o trastorns de base genètica, mitjançant la integració de la informació clínica personal i familiar i l'obtinguda després de la realització dels estudis genètics.

b) La transmissió d'informació, de manera clara i comprensible, sobre el risc de recurrència de la malaltia o trastorn, les conseqüències per al pacient i la seva descendència i les possibilitats de prevenció pre i postnatal.

c) La derivació dels pacients i familiars als diferents professionals especialitzats i grups de suport necessaris per a la gestió adequada de cada situació.

5.3.10.2 El procés de consell genètic i de realització d'anàlisis genètiques amb fins sanitaris l'ha d'efectuar personal qualificat i s'ha de portar a terme en centres acreditats que reuneixin els requisits de qualitat que reglamentàriament s'estableixin a aquest efecte, tal com estableix l'article 56 de la Llei 14/2007, de 3 de juliol, de recerca biomèdica. Així mateix, l'autoritat autonòmica o estatal competent ha d'acreditar els centres, públics o privats, que puguin fer anàlisis genètiques.

5.3.10.3 El consell genètic és el procediment destinat a informar una persona sobre les possibles conseqüències per a ella o la seva descendència dels resultats d'una anàlisi o cribratge genètics i els seus avantatges i riscos, i, si s'escau, per assessorar-la en relació amb les possibles alternatives derivades de l'anàlisi. Aquest procediment pot tenir lloc tant abans com després d'una prova o cribratge genètics i fins i tot en absència d'aquestes proves o cribratges.

a) El consell genètic té com a objectiu ajudar la persona o família a entendre i adaptar-se a les conseqüències mèdiques, psicològiques, familiars i socials d'una determinada malaltia o trastorn genètic. Aquest procés, que inclou la intervenció d'un o més professionals, consisteix a:

1r Interpretar els antecedents mèdics personals o familiars que permeten valorar el risc d'ocurrència o recurrència d'una malaltia o trastorn de base genètica.

2n Informar sobre el tipus d'herència, les anàlisis genètiques i les seves conseqüències, la possibilitat de prevenció o tractament i la disponibilitat i accessibilitat de recursos.

3r Oferir l'assessorament apropiat, respectant el principi d'autonomia de les persones per prendre decisions.

4t Sol·licitar el consentiment informat prèviament a la realització de qualsevol anàlisi genètica, després d'explicar-ne la validesa i utilitat clíniques, els beneficis i les conseqüències derivades de dur-la a terme.

b) El consell genètic s'ha d'indicar, almenys, davant el diagnòstic, sospita diagnòstica o antecedents familiars de:

1r Anomalies cromosòmiques o desequilibris genòmics que ocasionen o poden ocasionar defectes congènits, dificultats greus d'aprenentatge o problemes d'infertilitat.

2n Malalties hereditàries infantils i de l'adult.

3r Càncers hereditaris i familiars.

4t Anomalies congènites i del desenvolupament.

5è Discapacitat intel·lectual amb sospita de base genètica.

6è Trastorns de la fertilitat amb sospita de base genètica.

5.3.10.4 L'anàlisi genètica és el procediment destinat a detectar la presència, absència o variants d'un o diversos segments de material genètic, la qual cosa inclou les proves indirectes per detectar un producte gènic o un metabòlit específic que sigui indicatiu en primer lloc d'un canvi genètic determinat.

a) La indicació de les anàlisis genètiques s'ha de vincular sistemàticament al consell genètic, respectant, en tot moment, la lliure autonomia de l'individu i requerint el seu consentiment exprés i per escrit, una vegada hagi estat pertinentment informat dels objectius, les possibilitats i les limitacions de l'anàlisi, així com de les possibles repercussions dels seus resultats individualment i familiarment, adoptant les mesures necessàries per garantir l'accés a la informació, així com la seva comprensió. Les persones que tinguin la capacitat judicialment complementada i els menors han de participar, ateses les seves circumstàncies, amb els suports necessaris i segons la seva edat i capacitats, en la presa de decisions al llarg del procés, tal com indica l'article 4 de la Llei 14/2007, de 3 de juliol.

b) En la realització d'anàlisis genètiques:

1r S'ha d'assegurar la protecció dels drets de les persones i del tractament de les dades genètiques de caràcter personal.

2n S'han de portar a terme amb criteris de pertinència, qualitat, equitat i accessibilitat.

3r Només es poden fer proves predictives de malalties genètiques o que permetin identificar el subjecte com a portador d'un gen responsable d'una malaltia, o detectar una predisposició o una susceptibilitat genètica a una malaltia, amb fins mèdics o de recerca mèdica i amb un assessorament genètic, quan estigui indicat, o en el cas de l'estudi de les diferències interindividuais en la resposta als fàrmacs i les interaccions genéticoambientals o per a l'estudi de les bases moleculars de les malalties.

4t En el cas de persones amb discapacitat, la informació i documentació que es faciliti i la comunicació i la interacció amb els pacients en el procés de consell genètic s'han d'atenir als requeriments d'accessibilitat universal i disseny per a tothom.

c) Les anàlisis genètiques incloses en la cartera comuna de serveis del Sistema Nacional de Salut han de complir els requisits següents:

1r Tenir validesa analítica i clínica sustentada en l'evidència científica.

2n Ser d'utilitat clínica: constituir un element essencial per al diagnòstic, pronòstic, selecció i seguiment de tractaments, així com per prendre decisions reproductives, sempre que el balanç benefici-risc sigui favorable.

3r Haver estat valorats prèviament en relació amb les implicacions ètiques, socials, legals, organitzatives i econòmiques de la seva inclusió en l'oferta assistencial pública.

d) Les anàlisis genètiques es classifiquen d'acord amb el seu impacte en la salut sense considerar el tipus de teixit en què s'efectuen i indistintament de si es tracta d'alteracions genètiques constitucionals o somàtiques. Es poden dur a terme en persones sanes, malaltes, portadores o en risc de patir la malaltia.

e) Només s'inclouen en la cartera comuna bàsica de serveis assistencials del Sistema Nacional de Salut les anàlisis genètiques que, alhora que compleixen els requisits de validesa analítica i clínica, utilitat clínica i impacte en la salut anteriorment exposats, corresponen a algun dels tipus d'estudis següents i reuneixen els criteris d'indicació que s'especifiquen tot seguit:

1r Anàlisis genètiques diagnòstiques: es duen a terme en persones amb signes o símptomes de malaltia i serveixen per confirmar o descartar una malaltia o trastorn determinat de base genètica. Per a la seva realització s'han de complir els criteris d'indicació següents:

i) La persona presenta signes o símptomes suggestius d'una malaltia o trastorn genètic que es pot diagnosticar mitjançant l'anàlisi genètica.

ii) El diagnòstic genètic de la malaltia compleix almenys un dels requisits següents:

– implica un benefici clar en el maneig clínic (diagnòstic, tractament o seguiment) del malalt o dels seus familiars.

– evita la realització d'altres procediments diagnòstics o terapèutics inapropiats.

– proporciona informació clau per a la presa de decisions reproductives de l'individu o dels seus familiars que poden comprometre la seva descendència.

2n Anàlisis genètiques presimptomàtiques: es duen a terme en persones asimptomàtiques i serveixen per determinar si presenten un risc elevat de desenvolupar una malaltia determinada, generalment de començament tardà. Per a la seva realització s'han de complir els criteris d'indicació següents:

i) La persona pertany a una família o grup poblacional d'alt risc en què s'ha identificat la presència d'una malaltia o trastorn genètic, l'alteració genètica de la qual ha estat caracteritzada prèviament i es pot identificar mitjançant una anàlisi genètica.

ii) A més, es compleix almenys un dels requisits següents:

– L'anàlisi genètica permet un diagnòstic precoç i un tractament més precoç, fet que es tradueix en la disminució de la morbimortalitat de la malaltia, en la previsió d'una millor resposta terapèutica o en l'evitació de toxicitats per efectes secundaris.

– El diagnòstic genètic de la malaltia permet la presa de decisions reproductives de l'individu o dels seus familiars que poden comprometre la seva descendència.

iii) En el cas de menors, l'estudi genètic presimptomàtic en malalties que apareixen en l'edat adulta s'ha de diferir fins que la persona tingui la maduresa i competència necessària per comprendre la naturalesa i les implicacions de la seva decisió, llevat que existeixin mesures preventives eficaces aplicables en la infància. En malalties que apareixen en la infància i que es poden prevenir o tractar adequadament s'ha d'efectuar al més a prop possible de la data en què s'han d'iniciar les mesures preventives i/o terapèutiques esmentades.

3r Anàlisis genètiques de portadors: es duen a terme en persones amb un alt risc de transmissió de malaltia a la seva descendència, encara que en general

tenen poca o nul·la conseqüència per a la salut d'aquesta persona, i serveixen per determinar si la persona és portadora d'una alteració genètica hereditària. Per a la seva realització s'han de complir els criteris d'indicació següents:

i) La persona, a causa dels seus antecedents personals o familiars, presenta un risc elevat de ser portadora d'una determinada malaltia o trastorn genètic l'alteració genètica del qual es coneix i es pot identificar mitjançant l'anàlisi genètica corresponent.

ii) El diagnòstic genètic permet la presa de decisions reproductives de la persona o dels seus familiars que poden comprometre la seva descendència.

iii) En el cas de menors, l'estudi genètic de portadors no s'ha de dur a terme fins que el menor assolixi la maduresa i competència necessàries per comprendre la naturalesa de la seva decisió i les seves implicacions i sigui, al seu torn, capaç de donar el seu consentiment.

4t Anàlisis genètiques per a diagnòstic prenatal: s'han de dur a terme en cas de fetus amb un risc alt de patir una determinada malaltia o trastorn genètic relacionat amb la seva salut (anomalia cromosòmica o molecular), quan es compleixin els criteris d'indicació següents:

i) El fetus té un risc alt de patir una malaltia o trastorn genètic greus, o els seus progenitors pertanyen a una família en què s'ha descrit la presència d'una malaltia o trastorn genètic greus.

ii) La malaltia o trastorn genètic té una alteració genètica coneguda i que es pot identificar mitjançant l'anàlisi genètica corresponent.

iii) L'anàlisi genètica ha de contribuir al maneig clínic de la gestació o del nounat o a la presa de decisions reproductives.

5è Anàlisis per al diagnòstic genètic preimplantacional (DGP). Es duen a terme en:

i) Preembrions amb un risc alt de patir malalties o trastorns de base genètica greus, d'aparició precoç i no susceptibles de tractament curatiu d'acord amb els coneixements científics actuals, i serveix per identificar els preembrions no afectats que s'han de transferir mitjançant tècniques de reproducció humana assistida.

ii) Combinació amb la determinació dels antígens d'histocompatibilitat dels preembrions «in vitro», amb fins terapèutics per a tercers, amb l'informe favorable previ de la Comissió Nacional de Reproducció Humana Assistida (CNRHA).

Per dur a terme les anàlisis per al diagnòstic genètic preimplantacional s'han de complir els criteris d'indicació que recull l'apartat f de l'apartat 5.3.8.4.

6è Anàlisis de farmacogenètica i farmacogenòmica: es duen a terme en persones que necessiten ser tractades amb determinats medicaments inclosos en la prestació farmacèutica del Sistema Nacional de Salut i serveixen per determinar l'estratègia terapèutica, valorar la resposta al tractament o evitar possibles efectes adversos en un individu determinat.»

Disposició addicional primera. Sistema d'informació del programa de cribratge neonatal en el Sistema Nacional de Salut.

El Ministeri de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat ha d'implantar el sistema d'informació del programa de cribratge neonatal en el Sistema Nacional de Salut en el termini màxim de sis mesos des de l'entrada en vigor d'aquesta Ordre.

Disposició addicional segona. Implantació del cribratge poblacional de càncer colorectal.

La implantació del cribratge poblacional de càncer colorectal s'ha de fer progressivament de manera que en el termini de cinc anys des de l'entrada en vigor

d'aquesta Ordre totes les comunitats autònomes, l'INGESA i la Mutualitat General de Funcionaris Civils de l'Estat (MUFACE), l'Institut Social de les Forces Armades (ISFAS) i la Mutualitat General Judicial (MUGEJU) (d'ara endavant, mutualitats de funcionaris) hagin iniciat aquest programa i en deu anys la cobertura, entesa com a invitació a participar-hi, s'aproximi al 100%.

Disposició addicional tercera. *Implantació del cribratge poblacional neonatal.*

La implantació del cribratge poblacional neonatal s'ha de fer progressivament de manera que en el termini d'un any des de l'entrada en vigor d'aquesta Ordre totes les comunitats autònomes, l'INGESA i les mutualitats de funcionaris hagin implementat aquest programa.

Disposició addicional quarta. *Termini d'adaptació a les previsions d'aquesta Ordre.*

Les comunitats autònomes, l'INGESA i les mutualitats de funcionaris disposen d'un termini de nou mesos per adaptar les seves carteres respectives al que disposa aquesta Ordre.

Disposició addicional cinquena. *No-increment de despesa pública.*

Les mesures incloses en aquesta Ordre s'han d'atendre amb les dotacions pressupostàries ordinàries i no poden suposar un increment de dotacions ni de retribucions ni altres despeses de personal al servei del sector públic.

Disposició final primera. *Títol competencial.*

Aquesta Ordre es dicta a l'empara del que disposa l'article 149.1.16a de la Constitució espanyola, que atribueix a l'Estat la competència exclusiva en matèria de bases i coordinació general de la sanitat.

Disposició final segona. *Entrada en vigor.*

Aquesta Ordre entra en vigor l'endemà de la publicació en el «Butlletí Oficial de l'Estat».

Madrid, 31 d'octubre de 2014.–La ministra de Sanitat, Serveis Socials i Igualtat, Ana Mato Adrover.