
Cobertura del diagnóstico genético preimplantatorio a partir de una pareja portadora del gen de la fibrosis quística

Autora: **María Soledad Tagliani**¹

SUMARIO

I. El caso. II. Fibrosis quística (FQ). III. Diagnóstico genético preimplantatorio (PGT). III.1. PGT-M. III.2. PGT-A. IV. Breves valoraciones sobre el caso

I. EL CASO²

En Primera Instancia se rechazó la medida cautelar peticionada por una pareja que pretendía obtener la cobertura al 100% de los estudios de diagnóstico genético preimplantatorio (PGT-A³ y PGT-M⁴), por entender que no existía verosimilitud en el derecho habida cuenta que las prácticas requeridas no aparecían incluidas dentro de las técnicas enumeradas en la ley de Acceso integral a los procedimientos y técnicas médico-asistenciales de reproducción médicamente asistida.

Los hechos fundantes de la pretensión son los siguientes: la actora cuenta con 39 años, posee infertilidad primaria por antecedentes de baja reserva ovárica y obstrucción tubo ovárica unilateral de 4 años de evolución. Paralelamente, es portadora de la mutación genética para Fibrosis Quística –en adelante, FQ- y cuenta con un hermano fallecido por dicha patología. Por otro lado, de los estudios efectuados a su pareja, surge que también es portador del mismo gen de FQ.

En razón de todo ello, se le indicó un tratamiento de fertilización “in vitro” (en adelante, FIV) pero, en forma previa, la realización de los estudios de PGT en los embriones a fin de evitar la transmisión de enfermedades.

En este contexto, considerando que la Obra Social con la que cuenta les denegó la cobertura de las prácticas referidas, es que se inició la acción de amparo.

Como se dijo, la acción fue rechazada en primera instancia, decisión que el 19/01/2023 fue revocada por la Sala de ferias de la Cámara Federal de La Plata.

¹ Abogada, egresada de la Universidad de Buenos Aires (UBA); doctoranda en Derecho por la Universidad de Palermo (UP); magíster en Derecho Civil Constitucionalizado por la UP (tesis calificada como “sobresaliente”); especialista en Administración de Justicia (UBA); especialización en “Contratos y Daños” por la Universidad de Salamanca; profesora en las materias: “Derecho de Daños” (UBA) y “Derecho de las sucesiones” (UP); autora de diversos artículos de doctrina.

² Cámara Federal de La Plata, Sala de Ferias, 19/01/2023, “C., M. A. c/ Obra Social de Petroleros s/ Amparo Ley 16.986”, expediente N° FLP 54658/2022/CA1.

³ Por sus siglas en inglés *Preimplantation genetic testing for aneuploidies*.

⁴ Por sus siglas en inglés *Preimplantation genetic testing for monogenics disorders*.

Para así decidir, el tribunal tuvo en cuenta los antecedentes de la historia clínica (en adelante, HC) acompañada de donde surge que las personas portadoras del gen de la FQ tienen un riesgo de 25% de tener un hijo afectado por la enfermedad. Asimismo, en la HC se destaca que se trata de una enfermedad pulmonar grave, con una afectación importante en la calidad de vida de las personas.

En virtud de ello y de los riesgos asociados a la elevada edad materna, la médica tratante indicó la realización de los estudios de PGT-A y PGT-M que son los únicos medios eficaces para evitar la transmisión de enfermedades a la descendencia.

Frente a ello, el tribunal luego de afirmar que en el caso se encuentran involucrados los derechos a la salud y la vida de las personas, sostuvo que los objetivos de la ley 26.862 son respetar y proteger los derechos constitucionales a la salud sexual y reproductiva, a la vida familiar y a beneficiarse del progreso científico y de sus aplicaciones, por lo que la legislación debe ser interpretada en forma amplia.

En consecuencia y en virtud de los antecedentes de caso, consideraron que se encuentra justificada la necesidad de adoptar una solución urgente, en lugar de supeditarla a los tiempos que pueda demandar la culminación del proceso, no siendo un obstáculo para ello su identificación con el fondo de la cuestión debatida, por lo que ordenó la cobertura integral de ambos estudios genéticos.

II.- FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)

La FQ es una enfermedad hereditaria recesiva, lo que implica que para que la enfermedad se exprese, es decir, para padecer sus consecuencias, se necesitan recibir ambos cromosomas o alelos mutados (uno de cada progenitor). De este modo, si se hereda un solo cromosoma alterado, la persona será portadora sana de la enfermedad, esto es, la puede transmitir, pero no la va a padecer.

Esta última situación es de suma relevancia en lo que hace a la transmisión hereditaria de la enfermedad porque dos portadores sanos —como el caso que se comenta—, tienen una posibilidad del 25% en cada embarazo de transmitir su mutación y de tener un hijo afectado por la enfermedad.

Básicamente las personas que la padecen presentan desde su nacimiento diversas dificultades que van desde infección pulmonar crónica que provoca dificultades respiratorias que, en muchos casos, deriva en la necesidad de un trasplante pulmonar o en la muerte.

La prevención de esta enfermedad resulta trascendental porque no tiene cura y únicamente se logra recurriendo a la fecundación “in vitro” asociada al PGT-M, como se analizará en el punto siguiente.

III.- DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO (PGT)⁵

Se trata de una práctica que se realiza a partir de una FIV donde, luego de la obtención de óvulos y espermatozoides, se procede a la formación de embriones “in vitro”, a fin de realizarles una biopsia embrionaria y así detectar si poseen alteraciones. De ese modo, se transfieren al útero de la persona únicamente los embriones sanos, evitando así la transmisión de una determinada patología.

III.1. PGT-M

Consiste en el análisis genético de los embriones que se efectúa en aquellos casos en donde uno o ambos progenitores son enfermos o portadores de una enfermedad monogénica (por ejemplo: fibrosis quística, atrofia muscular espinal (AME), etc.) con el objetivo de transferir embriones libres de esa patología y tener un bebé sano.

⁵ Para una mayor profundización sobre esta práctica en orden a la transmisión de enfermedades genéticas ver Tagliani, M. S., *El impacto de las nuevas tecnologías y la inteligencia artificial en la prevención de la transmisión de enfermedades genéticas*, Revista digital *Inteligencia artificial, tecnologías emergentes y derecho. Reflexiones interdisciplinarias*, Directora: Cecilia Danesi, Hammurabi, N° 1, diciembre 2020, págs. 211/239; misma autora, *El diagnóstico genético preimplantacional: una mirada desde la prevención del daño*, Diario La Ley, Año LXXXIV N°, 29/9/2020.

Tal como se expuso con anterioridad, teniendo en cuenta que la FQ es una enfermedad grave que en la actualidad no tiene cura, el PGT-M constituye, hasta el momento, la única herramienta de prevención eficaz para evitar su transmisión a la descendencia es por ello que resulta sumamente importante que la técnica se encuentre al alcance de la población que padezca alteraciones genéticas.

III.2. PGT-A

La técnica del estudio del PGT-A es igual al PGT-M, pero la diferencia es lo que se busca con cada estudio. Con el mencionado en segundo término el objetivo es encontrar algún gen defectuoso en orden a una determinada enfermedad, por ejemplo, la FQ; mientras con el PGT-A lo que se buscan son alteraciones cromosómicas en los embriones.

En este sentido, es importante destacar que uno de los problemas cromosómicos más frecuentes son las aneuploidías, donde existe una cantidad de cromosomas superior o inferior a la normal, lo que puede ocasionar diversos problemas como enfermedades, interrupción o no consecución de un embarazo.

Si bien estas situaciones pueden deberse a varios factores, la edad de la paciente tiene bastante incidencia cuando la aportante de los óvulos es una persona mayor a 35 años porque, como se sabe, el paso del tiempo es un gran enemigo en la calidad ovocitaria. En razón de ello, es que en el caso que se comenta además se solicitó el PGT-A, habida cuenta que la paciente cuenta con 39 años.

IV. BREVES VALORACIONES SOBRE LA SOLUCIÓN DEL CASO

El caso que se analiza es de suma importancia⁶ porque se aparta de lo decidido por la Corte Suprema de Justicia de la Nación (CSJN) en un precedente⁷ donde, si bien la plataforma fáctica era diversa⁸, se denegó la cobertura del estudio básicamente por no encontrarse expresamente incluido en la ley 26.862 ni en su decreto reglamentario⁹.

Si bien se destacó la importancia que el derecho a la salud tiene tanto desde el plano constitucional como convencional y que la ley 26.869 debe ser interpretada en sentido amplio, a nuestro criterio resulta trascendental el hecho de que el PGT es la única herramienta existente en la actualidad para prevenir la transmisión de una enfermedad como la FQ que no tiene cura y que compromete la dignidad y calidad de vida de quien la padece y de su familia.

Sobre este aspecto, en orden al deber de prevención, los derechos humanos a la salud y a gozar de los beneficios del progreso científico, y considerando lo dispuesto por la ley 26.862 de acceso integral a las TRHA junto al decreto reglamentario 956/13, y sobre todo ponderando la sanción de la ley N° 27.552 de lucha contra la enfermedad de fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis (Decreto 662/2020), que en su art. 1° no sólo declara de “interés nacional” la lucha contra la enfermedad, sino que expresamente dispone que se entiende por tal, entre otras cosas a su prevención, el estudio referido debe ser cubierto, en este caso, por la obra social, por lo que celebramos la decisión.

[VER FALLO COMPLETO](#)

⁶ Al igual que el decidido anteriormente por la Cám. Fed. La Plata, 13/9/2018, “C. N. c/ Swiss Medical S.A. s/ leyes especiales”, cita: MJ-JU-M-114311-AR | MJJ114311 | MJJ114311.

⁷ CSJN, 1/9/2015, “L., E. H. y otro c. O.S.E.P. s/ amparo”, La Ley, cita online: AR/JUR/28879/2015. Para una mayor profundización del tema ver Tagliani, M. S., *Responsabilidad de los progenitores por la transmisión de enfermedades hereditarias. Maternidad y paternidad responsable*, 1ª edición, Contexto, Resistencia, Chaco, 2021.

⁸ Allí una pareja solicitó la cobertura del PGT-A en virtud de haber atravesado cuatro intentos infructuosos de fertilización, de los cuales el último culminó con un aborto bioquímico.

⁹ Lamentablemente, esta decisión fue repetida en otros casos en los que se solicitaba la cobertura del PGT sin efectuar distinción de la plataforma fáctica. Al efecto, ver Cám. Fed. Apel. de Córdoba, Sala B, “F., L. E. c. OSDE s/ Leyes especiales”, 28/12/2018, La Ley, cita online: AR/JUR/89814/2018; Cám. Fed. Apel. San Martín, Sala II, “G., L. M. y otro c. OSDE s/ Leyes especiales (diabetes, cáncer, fertilidad)”, 06/07/2022, La Ley, cita online: AR/JUR/97674/2022.