

**GRUPO DE TRABAJO DE ASESORES
EXTERNOS PARA LA EVALUACIÓN CLÍNICA
DE LAS ENFERMEDADES SUSCEPTIBLES DE
PGT**

**Comisión Nacional de Reproducción Humana
Asistida**

**Memoria de actividades
2018 – 2020**

Septiembre 2020

CONTENIDO

CONTENIDO	2
INDICE DE GRÁFICAS.....	3
INDICE DE TABLAS	3
JUSTIFICACIÓN.....	5
1. INTRODUCCIÓN	6
1.1. Objetivos del GT	7
1.2. Composición del GT.....	7
1.2.a. Miembros del grupo de trabajo	8
1.2.b. Asesores con carácter temporal.....	8
1.3. Estructura del GT.....	9
1.3.a. Coordinador.....	9
1.3.b. Grupo de Trabajo.....	9
1.3.c. Subgrupo de especialistas en genética	9
1.3.d. Subgrupo de especialistas en citogenética	9
2. FUNCIONAMIENTO DEL GT	10
3. INFORMES DEL GT	12
3.1. Informes de las características generales, clínicas y terapéuticas, de las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT	12
3.1.a. Informes por clasificación de la enfermedad	13
3.2. Informe para la evaluación de las solicitudes de test genético preimplantacional para reordenamientos cromosómicos estructurales (PGT-SR) a nivel molecular mediante microarrays	14
ANEXOS.....	16
ANEXO 1: MIEMBROS DEL GRUPO DE TRABAJO DE ASESORES EXTERNOS PARA LA EVALUACIÓN CLÍNICA DE LAS ENFERMEDADES SUSCEPTIBLES DE PGT	16
ANEXO 2: DOCUMENTOS DEL GT DE ASESORES EXTERNOS	18
Anexo 2.1: Documento de “Declaración de actividades e intereses”	18
Anexo 2.2: Documento “Declaración de confidencialidad”	20
Anexo 2.3: Documento “Evaluación Clínica de enfermedades susceptibles de técnicas de PGT”	21
ANEXO 3: REUNIONES DEL GT	23

INDICE DE GRÁFICAS

<i>Gráfica 1.</i> Solicitudes de informes para la realización de PGT-M por enfermedad, clasificadas en función del capítulo del CIE-9 al que pertenecen (2010-2020*) (N=811). *Hasta 31 de agosto 2020	7
<i>Gráfica 2.</i> Informes realizados por el GT y reuniones por año. (Nota: Desde la constitución del GT en marzo de 2018 hasta el 15 de septiembre de 2020).....	12
<i>Gráfica 3.</i> Informes valorados por el GT o por el especialista que lo ha elaborado (N=100).	13
<i>Gráfica 4.</i> Informes realizados por el GT por capítulo del CIE 9 (N=100).....	13
<i>Gráfica 5.</i> Informes por clasificación de la enfermedad y año de la reunión del GT (N (2018) = 44; N (2019) = 37; N (2020) = 19).....	14
<i>Gráfica 6.</i> Solicitudes de informe para la realización de PGT-SR por año (2015-2020*). * Hasta 31 de agosto de 2020	15
<i>Gráfica 7.</i> Carácter de los informes emitidos para la realización de PGT-SR (N=14).	15

INDICE DE TABLAS

<i>Tabla 1.</i> Listado de miembros del GT de asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de PGT.	16
<i>Tabla 2.</i> Listado de Asesores con carácter temporal de GT de asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de PGT.	17
<i>Tabla 3.</i> Resumen reuniones GT (2018-2020).....	23

ABREVIATURAS

SNS	Sistema Nacional de Salud
GT	Grupo de trabajo
PGT	Diagnóstico genético preimplantacional (por sus siglas en inglés)
DG de Cartera	Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III
CIAC	Centro de Investigación de Anomalías Congénitas
PGT-M	Test Genético Preimplantacional para enfermedades monogénicas
PGT-SR	Test Genético Preimplantacional para reordenamientos estructurales
CNVs	Variantes en el Número de Copia
CTP	Comité Técnico Permanente
SIRHA	Sistema de Información de Reproducción Humana Asistida
TRA	Técnicas de Reproducción Asistida

JUSTIFICACIÓN

La Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, en adelante la Comisión, es un órgano colegiado, de carácter permanente y consultivo, adscrito al Ministerio de Sanidad, a través de la Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS) y Farmacia de la Secretaría General de Sanidad. La adscripción mencionada viene recogida en el Real Decreto 454/2020, de 10 de marzo, por el que se desarrolla la estructura orgánica básica del Ministerio de Sanidad, y se modifica el Real Decreto 139/2020, de 28 de enero, por el que se establece la estructura orgánica básica de los departamentos ministeriales (artículo 2.4).

La Comisión está regulada por la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida y el Real Decreto 42/2010, de 15 de enero, por el que se regula la Comisión.

Las líneas estratégicas y objetivos generales de la Comisión son:

- a) Asesorar y orientar sobre la utilización de las técnicas de reproducción humana asistida (TRA).
- b) Contribuir a la actualización y difusión de los conocimientos científicos y técnicos en esta materia.
- c) Elaborar criterios funcionales y estructurales de los centros y servicios donde las técnicas se realizan.

Concretamente, el artículo 3.4 del Real Decreto 42/2010, de 15 de enero, le asigna la función de “*estudiar, actualizar y proponer listas de enfermedades genéticas y hereditarias que pudiendo ser objeto de diagnóstico genético preimplantatorio, reúnan dudas o incertidumbres acerca de su inclusión en los supuestos recogidos en el artículo 12.1 de la Ley 14/2006*”.

Esta misma norma, en su artículo 11, contempla la posibilidad de incorporar asesores externos que colaborarán como expertos, con voz pero sin voto, cuando la persona titular de la Presidencia de la Comisión lo considere oportuno y con carácter temporal, así como la de formarse comisiones técnicas y grupos de trabajo (GT) para el estudio de temas concretos en caso de que el Pleno lo estime conveniente (artículo 12.7).

El 19 de septiembre de 2017 se constituye el “*Grupo de trabajo de asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de PGT*”.

En este documento se detallan las actividades realizadas por el Grupo de trabajo de asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de PGT desde su constitución hasta el 15 de septiembre de 2020.

1. INTRODUCCIÓN

La Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (en adelante la Comisión), la cual tiene, entre otras funciones, la realización de informes preceptivos previos a la autorización de técnicas de diagnóstico genético preimplantacional (PGT, por sus siglas en inglés) en los supuestos contemplados en el artículo 12.2 de la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida.

En mayo de 2016 la Comisión acordó establecer un nuevo procedimiento de trabajo para la evaluación de las solicitudes de informe que recibe, según el cual se incorporaba una asesoría externa clínica como apoyo al dictamen que emite la Comisión. Concretamente, es preciso disponer de un informe clínico realizado por asesores externos relativo a las enfermedades susceptibles de PGT, de forma previa a la evaluación que realiza el Comité Técnico Permanente, órgano técnico de la Comisión, encargado de estudiar, analizar y evaluar cada solicitud recibida y de realizar una propuesta de informe.

Inicialmente, se solicitó la participación de expertos que habían colaborado con anterioridad en la concreción y autorización de la Cartera de Servicios del SNS y otras tareas de la Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia (DG de Cartera). En concreto se contó con la colaboración desinteresada de más de 29 expertos de 11 áreas clínicas, siendo valorados los aspectos clínicos y terapéuticos de 45 enfermedades.

Aunque este procedimiento había sido valorado muy positivamente por los vocales, que manifestaron que disponer de los informes clínicos enriquecía los criterios de evaluación utilizados en la valoración actual, en algunas ocasiones era imposible obtener la valoración individual de los expertos y los plazos de tramitación de algunos casos se dilataban más de un año, a lo que también contribuía el importante aumento en la recepción de solicitudes, mayoritariamente de enfermedades nuevas.

Por ello, en el Pleno presencial celebrado el 19 de septiembre de 2017, desde la Secretaría de la Comisión, apoyado por la DG de Cartera, se planteó la necesidad de constituir un grupo de trabajo, dependiente de la Comisión, de asesores clínicos que, además de consolidar la asesoría multidisciplinar y consensuada en esta materia, también agilizaría el procedimiento de valoración de las solicitudes. Este grupo de trabajo permitiría disponer en un corto plazo de tiempo los informes clínicos correspondientes, y evitaría, en lo posible, que se incrementasen los plazos en la emisión de los informes finales de la Comisión, así como los posibles inconvenientes que pudieran suponer a las parejas involucradas. Concretamente, la finalidad de este grupo de Asesores Externos sería la de evaluar las características clínicas y terapéuticas de las mencionadas enfermedades, y sus resultados en términos de recién nacidos.

Tras exponerse la composición, finalidad y cometidos para los que se constituye el grupo de trabajo, y que se detallan a continuación, se aprobó la creación del “GRUPO DE TRABAJO DE ASESORES EXTERNOS PARA LA EVALUACIÓN CLÍNICA DE LAS ENFERMEDADES SUSCEPTIBLES DE PGT”, dependiente de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.

1.1. Objetivos del GT

A continuación, se detallan la finalidad y los cometidos para los que se constituye el GT.

Finalidad del GT:

- Apoyar a la Comisión en el dictamen de los informes para la autorización de técnicas de PGT.

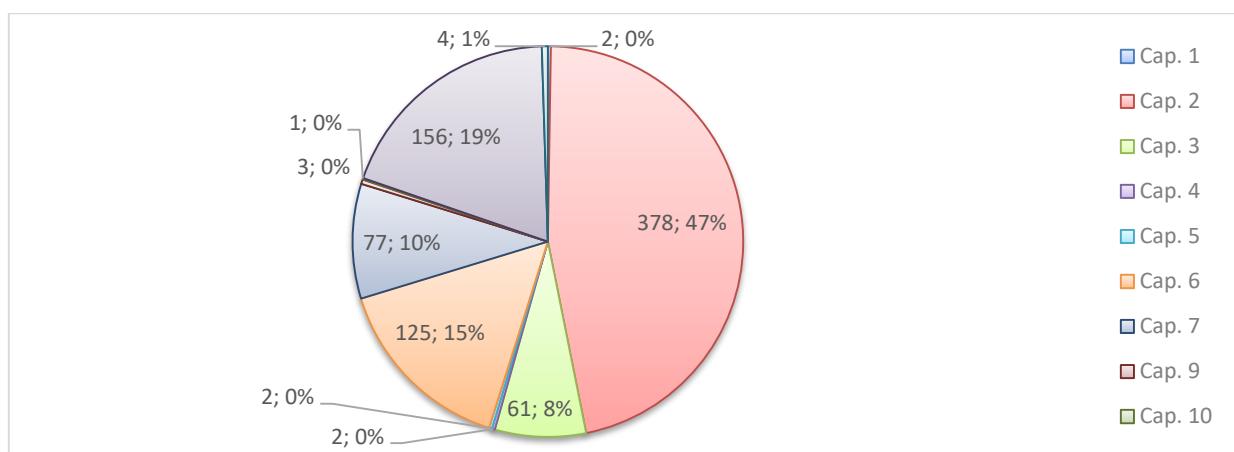
Objetivos del GT:

1. Evaluar las características generales, clínicas y terapéuticas, de las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT.
2. Proponer una lista de enfermedades 12.1 de la Ley 14/2006.
3. Evaluar los resultados de las técnicas de PGT.

1.2. Composición del GT

Para formar parte de este GT, desde la DG de Cartera se seleccionaron 3 expertos, a propuesta del departamento, 10 sociedades científicas, y el Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC), dependiente del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Esta selección se basó en las áreas clínicas de las enfermedades más solicitadas en los últimos años (Gráfica 1).

Gráfica 1. Solicitudes de informes para la realización de PGT-M por enfermedad, clasificadas en función del capítulo del CIE-9¹ al que pertenecen (2010-2020*) (N=811). *Hasta 31 de agosto 2020



En agosto de 2017, se contactó con las sociedades científicas y el ISCIII (mediante el envío de una carta firmada por la DG de Cartera), para solicitar su participación y la designación de un representante para el GT. Se obtuvo la respuesta de 9 sociedades científicas y del CIAC. No hubo designación por parte de la Sociedad Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología (SECOT).

¹ Cap. 1: Enfermedades Infecciosas y Parasitarias; Cap. 2: Neoplasias; Cap. 3: Enfermedades Endocrinas, Nutritivas y Metabólicas; Cap. 4: Enfermedades de la Sangre y de los Órganos Hematopoyéticos; Cap. 5 Trastornos mentales; Cap. 6 Enfermedades del Sistema Nervioso y de los Órganos de los Sentidos; Cap. 7: Enfermedades del Sistema Circulatorio; Cap. 9: Enfermedades del Aparato Digestivo; Cap. 10: Enfermedades del Aparato Genitourinario; Cap. 14: Anomalías Congénitas; Cap. 15: Ciertas Enfermedades con Origen en el Periodo Perinatal.

Muchos de los miembros designados para formar parte del grupo, habían participado y colaborado de forma desinteresada con la DG de Cartera, realizando fichas para la evaluación de las enfermedades durante la etapa previa a la constitución del GT.

1.2.a. Miembros del grupo de trabajo

En el Pleno presencial de la Comisión celebrado el 19 de septiembre de 2017 se expusieron los miembros designados por las sociedades científicas, el CIAC y el Departamento, y se acordó la composición final de este grupo de trabajo, quedando formado por un vocal de la Comisión como coordinador, tres representantes designados por el Departamento y diez representantes designados por sociedades científicas y el CIAC, dependiente del ISCIII.

Los miembros del GT pueden ser sustituidos en cualquier momento a propuesta de las administraciones, organizaciones y entidades que procedieron a su designación, o a petición de los propios interesados. Desde la constitución del GT, se ha procedido a la sustitución de 1 de sus miembros:

- En representación de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), Dra. Leonor Ballester Joya.

En el [Anexo 1](#) se recoge el listado de los miembros actuales del GT y su representación.

La Comisión tiene una página web propia, dirigida a actualizar y difundir los conocimientos científicos y técnicos en materia de reproducción humana asistida e informar de los criterios utilizados en la Comisión para la evaluación de solicitudes de realización de técnicas PGT, PGT+HLA, proyectos de investigación y técnicas experimentales.

Los informes, propuestas, recomendaciones y demás documentos elaborados y aprobados por la Comisión que se han considerado de interés general han sido publicados y difundidos a través de la mencionada página Web. En este contexto, se ha incluido un apartado, en el que se incluye un pequeño resumen del CV de los miembros del GT.

El enlace a dicha página web es el siguiente: <http://www.cnrha.mscbs.gob.es/>

1.2.b. Asesores con carácter temporal

El artículo 11 del Real Decreto 42/2010, establece que a las comisiones y grupos de trabajo podrán incorporarse, con **carácter temporal**, asesores externos que colaborarán como expertos, con voz pero sin voto.

Cuando las enfermedades solicitadas pertenecen a especialidades que no están representadas en el grupo de trabajo, se recurre a expertos, profesionales de amplia experiencia y que han colaborado con anterioridad con la DG de Cartera.

Desde la constitución del GT se ha solicitado la participación de 9 expertos, para las especialidades de Dermatología, Oftalmología, Otorrinolaringología, Reumatología, Traumatología, Cirugía Maxilofacial y Citogenética. En el [Anexo 1](#) se recoge el listado de los asesores temporales que colaboran con el GT.

De acuerdo con el artículo 16.3 del Reglamento Interno de Organización y Funcionamiento de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, aprobado por el Pleno el día 2 de octubre de 2014, los

expertos externos deberán comprometerse a guardar la confidencialidad de los asuntos tratados y deberán firmar la declaración de actividades e intereses y la declaración de confidencialidad. En los [Anexos 2.1](#) y [2.2](#) se recoge la declaración de actividades e intereses y la declaración de confidencialidad.

Todos los miembros del grupo de trabajo han efectuado una declaración de actividades e intereses y de confidencialidad.

1.3. Estructura del GT

El grupo de trabajo está organizado en las siguientes estructuras: 1) Coordinador, 2) Grupo de Trabajo, 3) Subgrupo de especialistas en genética y 4) Subgrupo de especialistas en citogenética.

1.3.a. Coordinador

La Presidencia de la Comisión decide la persona que ostenta la presidencia o coordinación del Grupo de Trabajo en el acuerdo de creación del grupo.

Dada la estrecha colaboración del vocal de la Comisión en representación de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) con la Secretaría de la Comisión, y su crucial participación en el procedimiento de evaluación y valoración de las solicitudes de informe de la Comisión, el Presidente de la Comisión designó como coordinador a D. Joaquín Rueda Puente.

1.3.b. Grupo de Trabajo

El Grupo de Trabajo (GT) está integrado por el coordinador y los miembros mencionados en el apartado [1.2.a.Miembros del grupo de trabajo](#).

El GT se reúne por convocatoria de la Secretaría de la Comisión, por acuerdo con el coordinador del GT, y adopta sus acuerdos por medios electrónicos.

1.3.c. Subgrupo de especialistas en genética

Compuesto por los siguientes miembros del GT:

1. Coordinador del GT.
2. Miembros designados en representación del Departamento, especialistas en genética clínica.

Este subgrupo estudia, analiza y actualiza, en base a su especialidad, las propuestas de informe elaboradas por los miembros del GT para sus diferentes especialidades.

1.3.d. Subgrupo de especialistas en citogenética

Compuesto por los siguientes miembros del GT:

1. Coordinador del GT.
2. Asesores con carácter temporal, especialistas en citogenética.

Este subgrupo se constituye en el 26 de abril de 2019, con el objetivo de elaborar unos criterios de evaluación para las solicitudes para Test Genético Preimplantacional para reordenamientos estructurales (PGT-SR), por CNVs identificadas, a nivel molecular, mediante microarrays.

2. FUNCIONAMIENTO DEL GT

Con fecha 31 de enero de 2018 se convoca la primera reunión de grupo de trabajo, de forma presencial, con el objetivo principal de establecer el procedimiento de trabajo.

El procedimiento de trabajo acordado para la elaboración, valoración y consenso de los informes de evaluación de las características generales, clínicas y terapéuticas, de las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT (Ilustración 1) consta de los siguientes pasos:

- La solicitud es evaluada por la Secretaría de la Comisión en base a los requisitos documentales aprobados por la Comisión en mayo de 2019.
- La Secretaría de la Comisión, con el conocimiento del coordinador, asigna la elaboración de la ficha a uno de los miembros del GT, en base a su especialidad. Si la solicitud es para una enfermedad que no tiene representación en el GT, se recurre a un asesor con carácter temporal.

Para la elaboración de la ficha, en la reunión de consenso se presentó y acordó un modelo de ficha, que incluye una serie de preguntas, sobre aspectos clínicos y terapéuticos, para las diferentes enfermedades. En el [Anexo 2.3](#) se recoge el modelo de ficha para la evaluación clínica de enfermedades susceptibles de técnicas de PGT.

Para la elaboración del borrador de ficha, se establece un plazo de 15-30 días.

- Tras la recepción en la Secretaría de la Comisión del borrador de ficha, esta se asigna a uno de los miembros del Comité de genetistas, para su revisión, e incorporación la información adicional necesaria desde el punto de vista de la genética clínica.

Para la revisión y actualización del borrador de ficha, se establecen un plazo de 15 días.

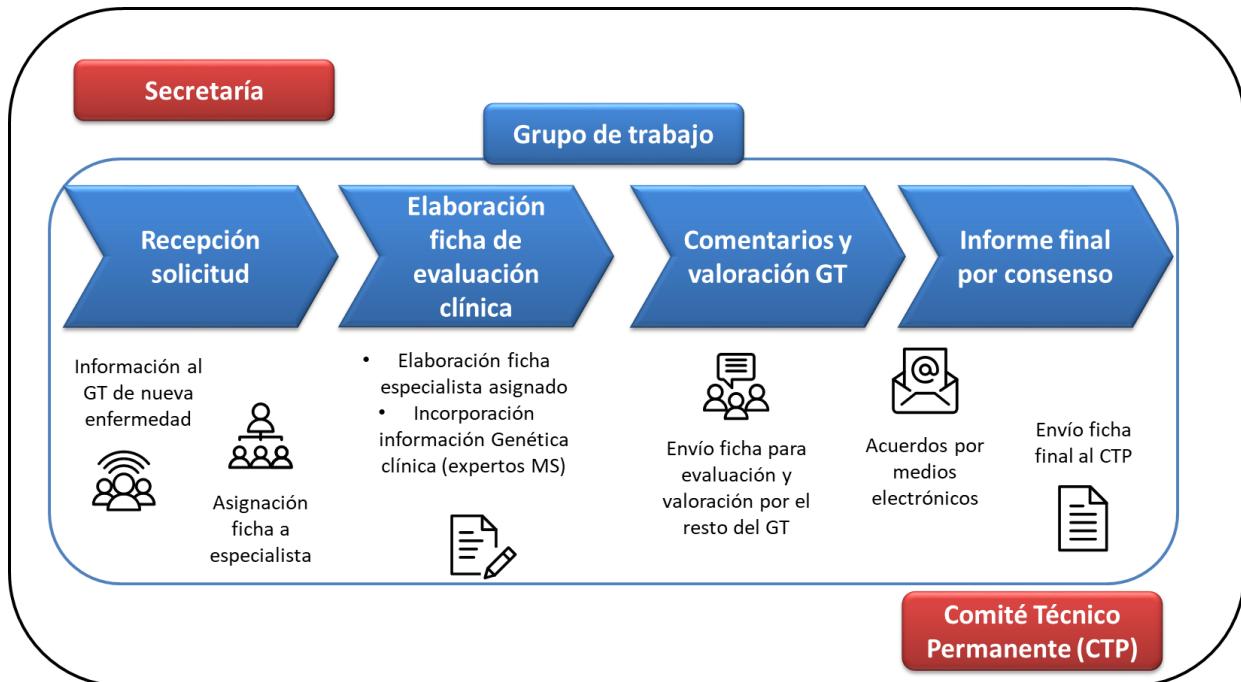
- Tras la recepción en la Secretaría de la Comisión de la revisión de la ficha, se envía al GT la ficha para que todos los miembros puedan añadir la información desde sus diferentes especialidades, con el objetivo de conseguir una visión multidisciplinar de la enfermedad objeto de evaluación.

Para la valoración y consenso de la versión final del informe, se establecen un plazo de 15 días.

Si fuera necesario, para consensuar la versión final del mismo, el coordinador actuaría a modo colegiado.

- Finalmente, el documento consensuado se remite al Comité Técnico Permanente.

Ilustración 1. Procedimiento de trabajo para la elaboración, valoración y consenso de los informes de evaluación de las características generales, clínicas y terapéuticas, de las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT.

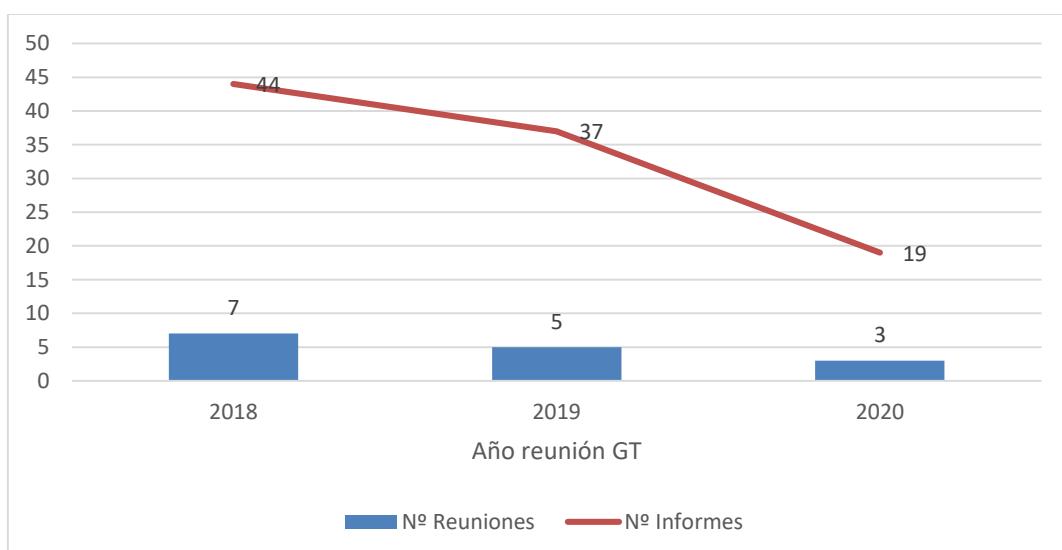


3. INFORMES DEL GT

3.1. Informes de las características generales, clínicas y terapéuticas, de las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT

Desde la primera reunión de constitución, el GT se ha reunido en 15 ocasiones, por medios electrónicos, acordando los informes para la evaluación de las características generales, clínicas y terapéuticas, elaborados en relación a 100 enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT (Gráfica 2).

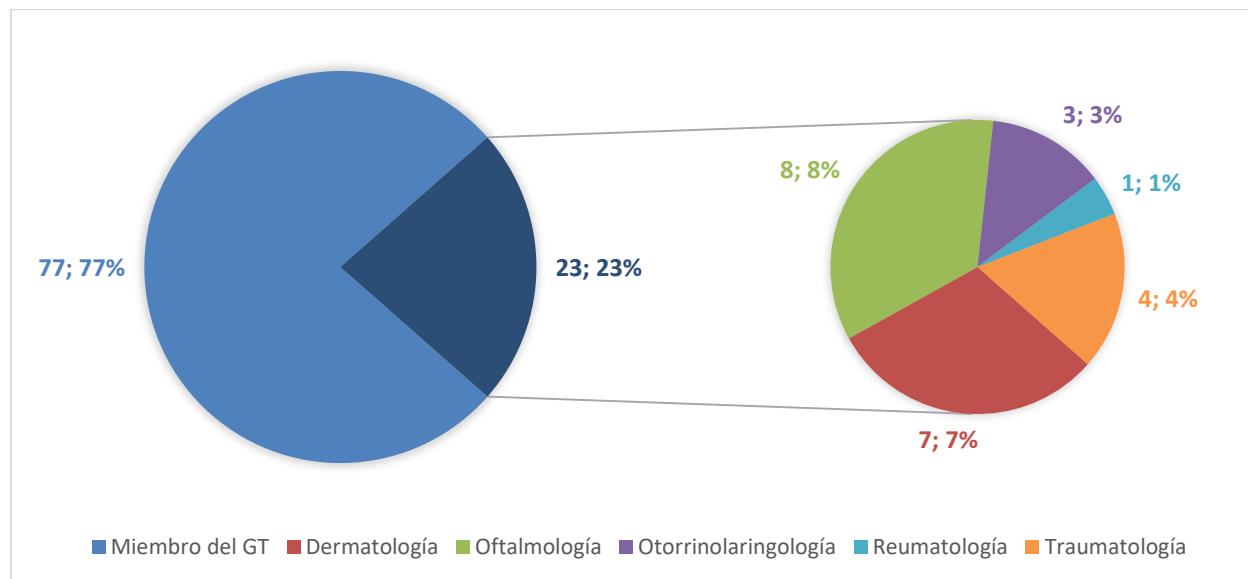
Gráfica 2. Informes realizados por el GT y reuniones por año. (Nota: Desde la constitución del GT en marzo de 2018 hasta el 15 de septiembre de 2020)



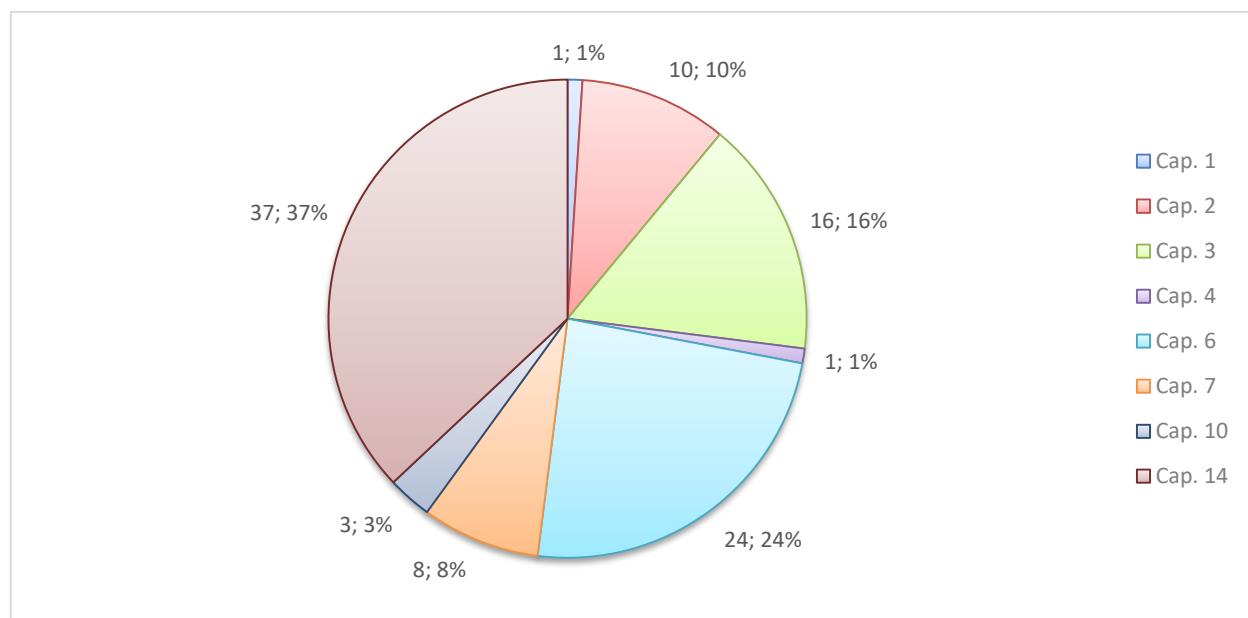
En el [Anexo 3](#) se resumen las reuniones del GT y los informes consensuados en cada una de ellas.

De las 100 fichas valoradas por el GT, 77 han sido elaboradas por miembros del GT y 23 por asesores externos al grupo, temporales (Gráfica 3). En concreto:

- Dermatología 7
- Oftalmología 8
- Otorrinolaringología 3
- Reumatología 1
- Traumatología 4

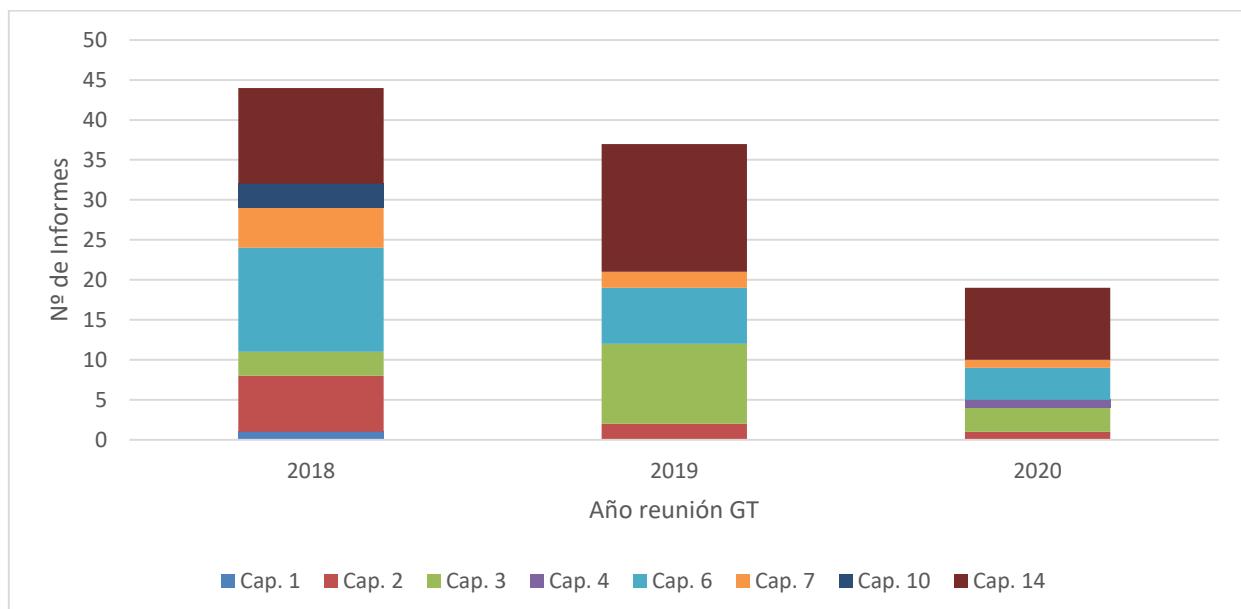
Gráfica 3. Informes valorados por el GT o por el especialista que lo ha elaborado (N=100).**3.1.a. Informes por clasificación de la enfermedad**

Los 100 informes elaborados en relación a las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT, son principalmente para enfermedades incluidas en el Capítulo 14: Anomalías Congénitas (37%), Capítulo 6: Enfermedades del Sistema Nervioso y de los Órganos de los Sentidos (24%) y Capítulo 2: Neoplasias (10%); (Gráficas 4 y 5).

Gráfica 4. Informes realizados por el GT por capítulo del CIE 9² (N=100).

² Cap. 1: Enfermedades Infecciosas y Parasitarias; Cap. 2: Neoplasias; Cap. 3: Enfermedades Endocrinas, Nutritivas y Metabólicas; Cap. 4: Enfermedades de la Sangre y de los Órganos Hematopoyéticos; Cap. 6 Enfermedades del Sistema Nervioso y de los Órganos de los Sentidos; Cap. 7: Enfermedades del Sistema Circulatorio; Cap. 10: Enfermedades del Aparato Genitourinario; Cap. 14: Anomalías Congénitas.

Gráfica 5. Informes por clasificación de la enfermedad y año de la reunión del GT (N (2018) = 44; N (2019) = 37; N (2020) = 19).



3.2. Informe para la evaluación de las solicitudes de test genético preimplantacional para reordenamientos cromosómicos estructurales (PGT-SR) a nivel molecular mediante microarrays

La incorporación de la tecnología de microarrays al diagnóstico genético, hace unos años, ha permitido identificar CNVs - Variantes en el Número de Copia - (microdelecciones o microduplicaciones) responsables de distintas patologías que son diagnosticadas, fundamentalmente en la edad infantil, y, algunas, mediante diagnóstico prenatal.

Muchas de estas CNVs están presentes en alguno de los progenitores, que son sanos, por lo que son CNVs de penetrancia incompleta, lo que dificulta el asesoramiento genético, especialmente en lo que se refiere al riesgo de recurrencia.

La llegada a la Comisión de solicitudes para Test Genético Preimplantacional para reordenamientos estructurales (PGT-SR), por CNVs identificadas, a nivel molecular, mediante microarrays y las dificultades para evaluar estos casos nuevos con los criterios existentes para Test Genético Preimplantacional para enfermedades monogénicas (PGT-M), ha llevado a la constitución de un grupo de expertos que elabore y consensue unos criterios de evaluación para este tipo de solicitudes.

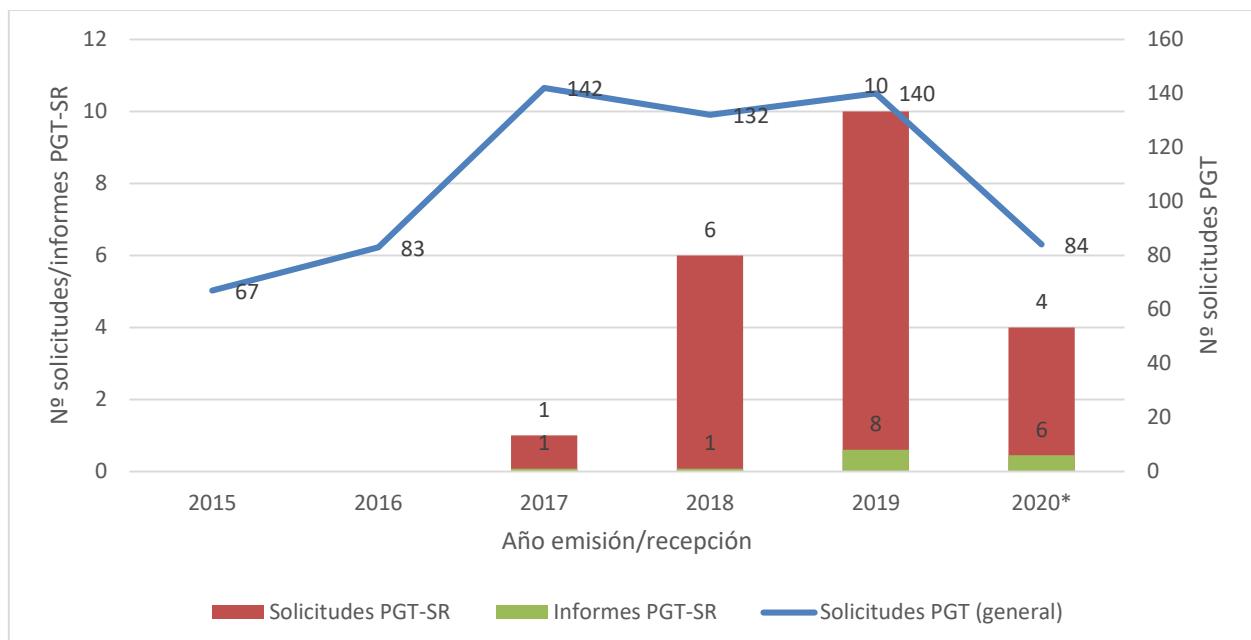
El grupo de expertos celebró su primera reunión de forma presencial el 26 de abril de 2019, en la que sus miembros acordaron los objetivos fundamentales del grupo: informar y asesorar a la Comisión sobre los criterios para la evaluación de las solicitudes de PGT-SR a nivel molecular mediante microarrays, y proponer criterios de exclusión.

Asimismo, el grupo acuerda trabajar por correo electrónico, para elaborar un documento en el que se aborden estas cuestiones, al que los distintos miembros irán realizando las consideraciones oportunas, y se vuelve a reunir de forma presencial el 12 de septiembre de 2019 para presentar el informe de consenso elaborado por el grupo.

El documento elaborado por el grupo de expertos se presentó a los miembros del Comité Técnico Permanente, órgano técnico de la Comisión encargado de estudiar, analizar y evaluar cada solicitud recibida y de realizar una propuesta de informe que posteriormente es elevada al Pleno, en la reunión del 11 de octubre de 2019.

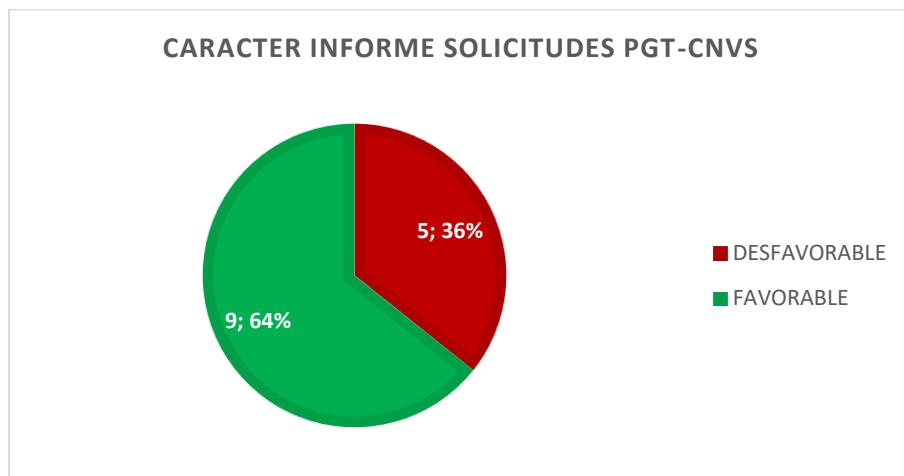
En la Secretaría de la Comisión se han recibido 19 solicitudes para la realización de PGT-SR, elaborándose informes para 14 de ellas. Están pendientes de evaluación y valoración 4 solicitudes, y la solicitud restante ha sido anulada por la autoridad competente (Gráfica 6).

Gráfica 6. Solicitudes de informe para la realización de PGT-SR por año (2015-2020*). * Hasta 31 de agosto de 2020.



Desde la elaboración de este documento, han sido evaluadas 14 solicitudes por el CTP y el Pleno de la Comisión, elaborándose informes para todas ellas, 9 con carácter favorable, y 5 desfavorable (Gráfica 7).

Gráfica 7. Carácter de los informes emitidos para la realización de PGT-SR (N=14).



ANEXOS

ANEXO 1: MIEMBROS DEL GRUPO DE TRABAJO DE ASESORES EXTERNOS PARA LA EVALUACIÓN CLÍNICA DE LAS ENFERMEDADES SUSCEPTIBLES DE PGT

Tabla 1. Listado de miembros del GT de asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de PGT.

Nombre	Representación
D. Joaquín Rueda Puente	Coordinador
D. Ignacio Blanco Guillermo	Experto designado por el Departamento
Dña. Carmen Ayuso García	Experto designado por el Departamento
D. Guillermo Antiñolo Gil	Experto designado por el Departamento
Dña. Roser Torra Balcells	Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.)
D. Alexandre Teulé	Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)
Dña. Leonor Ballester Joya	Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)
D. Joaquín de Haro Miralles	Sociedad Española de Angiología y Cirugía Vascular (SEACV)
Dña. Teresa Sevilla Mantecón	Sociedad Española de Neurología (SEN)
D. Antonio Pérez-Aytes	Asociación Española de Pediatría
Dña. Mª Victoria Cañadas Godoy	Sociedad Española de Cardiología
Dña. Carmen Luna Paredes	Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)
D. Manel Puig Domingo	Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN)
Dña. Eva Bermejo Sánchez	Instituto de Salud Carlos III

Tabla 2. Listado de Asesores con carácter temporal de GT de asesores externos para la evaluación clínica de las enfermedades susceptibles de PGT.

Nombre	Especialidad
Dña. Ángela Hernández Martín	Dermatología
D. Ignacio Jiménez-Alfaro Morote	Oftalmología
D. Javier Gavilán Bouzas	Otorrinolaringología
Dña. Patricia Esmeralda Carreira	Reumatología
D. Jorge de las Heras Sotos	Traumatología
D. Juan Rey Biel	Cirugía Maxilofacial
Dña. Isabel Lorda Sánchez	Citogenética
D. Julián Nevado Blanco	Citogenética
D. Javier Suela Rubio	Citogenética

ANEXO 2: DOCUMENTOS DEL GT DE ASESORES EXTERNOS

Anexo 2.1: Documento de “Declaración de actividades e intereses”

DECLARACIÓN FORMAL DE ACTIVIDADES E INTERESES

Nombre y apellidos:

Cargo/s:

Institución/organización en la que trabaja:

E-mail:

Institución/organización a la que representa (en caso de vocales):

Participación en calidad de (marcar con una X):

- | | |
|---|--------------------------|
| Vocal de la Comisión | <input type="checkbox"/> |
| Vocal de la Comisión y miembro del Comité Técnico Permanente | <input type="checkbox"/> |
| Asesor externo con participación en el Pleno de la Comisión | <input type="checkbox"/> |
| Asesor externo con participación en Comité Técnico Permanente | <input type="checkbox"/> |
| Asesor externo con participación en grupo de trabajo | <input type="checkbox"/> |

INTERESES PERSONALES

Se ruega sean declarados los intereses actuales y de los últimos 2 años.

Especificar si los intereses son propios o de un familiar directo.

	Descripción de la actividad	Fecha
Intereses económicos en el capital de alguna empresa del sector de la reproducción humana asistida.		
Trabajo remunerado que desempeñe o haya desempeñado para alguna empresa del sector privado de la reproducción humana asistida		
Recibir apoyo y financiación para actividades de investigación en el área de la reproducción humana asistida.		

INTERESES DE LA ORGANIZACIÓN (INSTITUCIÓN O EMPRESA) A LA QUE PERTENECE

	Descripción de la actividad	Fecha
Financiación o ayudas económicas por parte de empresas del sector de la reproducción humana asistida a su institución u organización (ej: para dotación de material, edición de documentos, contratación de personal para investigación, etc.)		
Otros intereses de índole no económica que considere que deben ser puestos en conocimiento de esta Comisión.		

Yo, el abajo firmante, declaro la veracidad de la información contenida en este documento y que, de producirse alguna modificación en lo declarado debido a la aparición de intereses adicionales, los manifestaré cumplimentando una nueva declaración de intereses.

Firmado: _____

Fecha: _____

Anexo 2.2: Documento “Declaración de confidencialidad”

DECLARACIÓN FORMAL DE CONFIDENCIALIDAD

Nombre y apellidos:

Cargo/s:

Institución/organización en la que trabaja:

E-mail:

Institución/organización a la que representa (en caso de vocales):

Participación en calidad de (marcar con una X):

- | | |
|---|--------------------------|
| Vocal de la Comisión | <input type="checkbox"/> |
| Vocal de la Comisión y miembro del Comité Técnico Permanente | <input type="checkbox"/> |
| Asesor externo con participación en el Pleno de la Comisión | <input type="checkbox"/> |
| Asesor externo con participación en Comité Técnico Permanente | <input type="checkbox"/> |
| Asesor externo con participación en grupo de trabajo | <input type="checkbox"/> |

Declaro que mantendré secreto profesional y no haré pública ninguna información concerniente a deliberaciones o acuerdos hechos en el seno de las sesiones plenarias de la Comisión ni en las sesiones del Comité Técnico Permanente o grupos de trabajo, y no aprovecharé la información tratada para perjudicar o beneficiar a ninguna persona o entidad.

Firmado: _____

Fecha: _____

Anexo 2.3: Documento “Evaluación Clínica de enfermedades susceptibles de técnicas de PGT”

FICHA RESUMEN
Evaluación Clínica de enfermedades susceptibles de técnicas de PGT

ENFERMEDAD:

FICHA ELABORADA POR:

- DR/DRA.

1. Debut de la enfermedad.

- Edad media de aparición de la enfermedad.
- ¿Suele aparecer en la infancia?
- ¿Suele aparecer en las primeras décadas de la edad adulta?
- ¿Considera la enfermedad de aparición precoz en portadores del genotipo de riesgo? *Se entiende como “precoz” cuando la enfermedad aconteza a una edad en la que su frecuencia sea muy rara en la población libre del genotipo de riesgo.*

2. Pronóstico vital o funcional, determinado por la afectación de la esperanza y/o calidad de vida.

- ¿Considera la enfermedad objeto de estudio una enfermedad grave?
- ¿Dicha enfermedad afecta significativamente a la esperanza de vida? ¿En qué forma?
- ¿Tiene un carácter degenerativo? En caso de presentar dicho carácter, ¿evoluciona rápidamente?
- ¿Afecta significativamente a la calidad de vida? ¿En qué forma?
- ¿Implica una discapacidad física, intelectual, sensorial o motora? En caso de que así fuera, ¿de qué grado?

3. Opciones terapéuticas.

- ¿Existen tratamientos médicos y/o quirúrgicos curativos?
- Si no hay tratamientos curativos, ¿existen tratamientos médicos y/o quirúrgicos efectivos?
- En caso de existir tratamientos efectivos, ¿curativos o sintomáticos?, ¿son agresivos o comprometen la calidad de vida?

4. Métodos de prevención de la enfermedad en portadores del genotipo de riesgo.

- ¿Hay opciones para evitarla? ¿Cuáles?
- ¿Hay opciones para mejorar el pronóstico o retrasar su aparición si no es posible evitarla?

5. En su opinión, en un futuro, ¿debería esta enfermedad ser considerada como uno de los supuestos clasificados como “enfermedades o trastornos de origen cromosómico o genético (enfermedades monogénicas) graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales” y por tanto, estar incluida en la Cartera común de Servicios del SNS el PGT-M para esta patología?

6. ¿Hay algún factor, además de los anteriores, que considera que haya de valorarse para determinar la indicación de un PGT-M (ej. existe alto riesgo de recurrencia de la enfermedad presente en la familia, afecta a la viabilidad del embrión de nacer vivo, etc.)?

ANEXO 3: REUNIONES DEL GT

A continuación, se describen las reuniones del GT llevadas a cabo desde el año 2018 hasta marzo de 2020, indicando el número de informes valorados por los miembros del GT.

- *Constitución del GT: 31 de enero de 2018.*

La primera reunión del GT se realizó de forma presencial en la sede central del Ministerio de Sanidad, con el siguiente orden del día:

1. Introducción y trayectoria profesional de cada uno de los miembros.
2. Presentación de la finalidad y los objetivos del Grupo de Trabajo.
3. Situación actual de las solicitudes de informe para la realización de técnicas de DGP.
4. Presentación de la herramienta de trabajo (eRoom) y procedimiento de trabajo.
5. Distribución de tareas y cronograma de trabajo.
6. Ruegos y preguntas.

En la Tabla 4 se detalla el número de informes evaluados en cada una de las reuniones mantenidas, tras la elaboración de las fichas para la evaluación de las características generales, clínicas y terapéuticas, así como las valoraciones de los informes recibidas en la Secretaría de la Comisión por parte del GT en relación a las enfermedades susceptibles de realización de técnicas de PGT, consensuándose la versión final de los mismos.

Tabla 3. Resumen reuniones GT (2018-2020).

FECHA	TIPO DE REUNIÓN	Nº INFORMES EVALUADOS	VALORACIONES RECIBIDAS	Nº INFORMES FINALES ACORDADOS (fecha emisión)
2018				
<i>31 de enero</i>	Presencial	-	-	-
<i>2 de marzo</i>	Medios electrónicos	6	7	6 (20/03/2018)
<i>17 de abril</i>	Medios electrónicos	4	8	4 (25/04/2018)
<i>29 de mayo</i>	Medios electrónicos	4	8	4 (06/06/2018)
<i>27 de junio</i>	Medios electrónicos	6	7	6 (10/07/2018)
<i>18 de julio</i>	Medios electrónicos	8	8	8 (27/08/2018)
<i>21 de septiembre</i>	Medios electrónicos	6	9	6 (04/10/2018)
<i>31 de octubre</i>	Medios electrónicos	10	10	10 (19/11/2018)
2019				
<i>5 de febrero</i>	Medios electrónicos	10	10	10 (25/02/2019)

FECHA	TIPO DE REUNIÓN	Nº INFORMES EVALUADOS	VALORA-CIONES RECIBIDAS	Nº INFORMES FINALES ACORDADOS (fecha emisión)
<i>23 de abril</i>	Medios electrónicos	7	9	7 (13/05/2019)
<i>17 de junio</i>	Medios electrónicos	5	8	5 (01/07/2019)
<i>17 de septiembre</i>	Medios electrónicos	11	9	11 (04/10//2019)
<i>12 de noviembre</i>	Medios electrónicos	4	10	4 (10/12/2019)
2020				
<i>26 de febrero</i>	Medios electrónicos	8	9	8 (13/03/2020)
<i>24 de junio</i>	Medios electrónicos	6	8	6 (06/07/2020)
<i>14 de agosto</i>	Medios electrónicos	5	9	5 (08/09/2020)