

Verónica Goris,* Laura F. Belli**

El caso particular de los datos genómicos generados por *next generation sequencing* (NGS) en pediatría: un análisis desde la perspectiva de la autonomía progresiva

The particular case of genomic data generated by next generation sequencing (NGS) in pediatrics: an analysis from the perspective of progressive autonomy

Abstract | The use of next-generation sequencing (NGS) technologies for molecular diagnostics in pediatrics has steadily increased in recent years. These techniques, which allow for the simultaneous analysis of a large number of genes, can yield incidental findings with both immediate and future clinical implications. In this context, the management of genomic information in children and adolescents represents an ethical and regulatory challenge for healthcare teams. This article examines the dilemmas posed by the management of such data in light of the principle of progressive autonomy. It revisits the regulatory frameworks that establish fundamental principles for the legal treatment of children's genetic information, such as the best interests of the child and the recognition of their increasing participation in decision-making. It is argued that informed consent in pediatrics cannot be understood as a static or merely representative act, but as a gradual process that reflects the evolving capacities of each patient. In this sense, incorporating progressive autonomy into the design of informed consent not only reinforces the legitimacy of medical practice but also promotes more respectful, inclusive, and contextualized practices in the use of genomic technologies.

Keywords | genomic data | pediatrics | progressive autonomy | next-generation sequencing | pediatric molecular diagnostics.

Recibido: 23 de junio, 2025.

Aceptado: 28 de enero, 2026.

* Laboratorio de Inmunología Molecular. Unidad de Genómica. Hospital de Pediatría "Dr. Prof. Juan P. Garrahan". Buenos Aires. Argentina.

** Instituto de Investigaciones Filosóficas SADAF / CONICET. Buenos Aires. Argentina.

Correos electrónicos: Vgoris@garrahan.gov.ar | laurabelli@filo.uba.ar

Goris, Verónica, Laura F. Belli. «El caso particular de los datos genómicos generados por *next generation sequencing* (NGS) en pediatría: un análisis desde la perspectiva de la autonomía progresiva.» *INTER DISCIPLINA* vol. 14, n° 39 (mayo-agosto 2026): 65-86.

doi: <https://doi.org/10.22201/ceiich.24485705e.2026.39.91898>

Resumen | El uso de tecnologías de secuenciación de nueva generación (*next generation sequencing*, NGS) para el diagnóstico molecular en el ámbito pediátrico se incrementó de manera sostenida en los últimos años. Estas técnicas permiten analizar simultáneamente un elevado número de genes y pueden arrojar hallazgos incidentales con implicaciones clínicas tanto inmediatas como futuras. En este contexto, el manejo de la información genómica en niñas, niños y adolescentes representa un desafío ético y normativo para los equipos de salud. En este artículo se examinan los dilemas planteados por la gestión de dichos datos, a la luz del principio de autonomía progresiva. Se retoman los marcos normativos, los cuales establecen principios fundamentales para el tratamiento legal de la información genética infantil, como el interés superior del niño y el reconocimiento de su participación creciente en la toma de decisiones. Se argumenta que el consentimiento informado en pediatría no puede entenderse como un acto estático ni meramente representativo, sino como un proceso gradual para reflejar las capacidades evolutivas de cada paciente. En este sentido, incorporar la autonomía progresiva en el diseño del consentimiento informado no solo refuerza la legitimidad del acto médico, sino, también, promueve prácticas más respetuosas, inclusivas y contextualizadas en el uso de tecnologías genómicas.

Palabras clave | datos genómicos | pediatría | autonomía progresiva | secuenciación de próxima generación | diagnóstico molecular pediátrico.

Introducción

DESDE EL CONOCIMIENTO COMPLETO del genoma humano y el desarrollo de tecnologías de *next generation sequencing* (NGS), su uso en el diagnóstico clínico de patologías genéticas fue volviéndose cada vez más habitual y generalizado, produciendo importantes cambios en los algoritmos diagnósticos.

Existen diferentes enfoques de NGS, entre los aplicados a diagnóstico genético encontramos la secuenciación del exoma completo (WES)¹ y la secuenciación masiva dirigida (T-NGS).² Cada uno de ellos presenta diversas ventajas y desventajas (Karimi *et al.* 2021). Lo que diferencia a estas plataformas de NGS entre sí es el objetivo a secuenciar: en el WES se secuencia el exoma³ completo de una persona, y la T-NGS está diseñada para abarcar solo un subconjunto de genes, es decir, un panel genético conteniendo todos los genes que se sabe causan algún trastorno monogénico específico. Cabe señalar, para ambas plataformas de NGS, que el análisis de los resultados es complejo y requiere de un pro-

¹ Por sus siglas en inglés (*whole exome sequencing*).

² Por sus siglas en inglés (*targeted next generation sequencing*).

³ El exoma es la parte del genoma formado por los exones, es decir, las partes codificantes de los genes que formarán parte del ARN mensajero maduro y, al ser este traducido por la maquinaria celular, darán lugar a las proteínas. Es la parte funcional más importante del genoma y la que contribuye en mayor medida al fenotipo final de un individuo.

ceso bioinformático y clínico exhaustivo para su adecuada interpretación (Rubio *et al.* 2020).

En el campo del diagnóstico molecular en pediatría, la NGS está remplazando los estudios genéticos denominados de “gen candidato”, aquellos donde solo se secuencian el gen sospechoso de estar implicado en la patología del/de la paciente de acuerdo con la clínica y pruebas de laboratorio orientadoras previas.

En relación con lo anterior, es importante destacar que, a diferencia de las búsquedas de un gen candidato específico, estas nuevas tecnologías abarcan gran cantidad de genes, lo cual puede dar lugar a hallazgos incidentales. Es por este motivo, que el manejo de la información genómica, en el caso particular de pacientes pediátricos constituye un desafío ético y normativo urgente, al surgir varios desafíos éticos por abordar. Por un lado, al asunto de si se debe revelar o no la información sobre algún riesgo genético hallado, a partir del análisis de los resultados de los estudios de NGS, en particular para afecciones sin tener consecuencias inmediatas para la salud (Bredenoord *et al.* 2013). Por otro lado, teniendo en cuenta el carácter personal de la información genética, cabe preguntarse a quién o quiénes se debe revelar la información. ¿Corresponde comunicarlo exclusivamente a los progenitores o tutores de niños, niñas y adolescentes?, ¿o acaso deberíamos revelar la información también a las personas potencialmente afectadas, aunque se trate de menores de edad?, ¿o se debe comunicar recién cuando tenga capacidad de tomar una decisión, sobre qué hacer al respecto?

Resulta fundamental considerar, en este punto, el principio de autonomía progresiva, consagrado en el marco jurídico internacional y en la normativa argentina vigente. Este principio reconoce que niños, niñas y adolescentes (NNyA) son sujetos de derecho y deben ser escuchados y participar en las decisiones que afecten su salud, en la medida en la cual su capacidad de comprensión y discernimiento se desarrolla. Considerar la autonomía progresiva en este contexto, obliga a revisar críticamente el rol exclusivo de los tutores o progenitores en la toma de decisiones y a habilitar formas de participación genuina por parte de quienes, si bien aún no han alcanzado la mayoría de edad, pueden ejercer determinados derechos en función de su desarrollo.

En este artículo nos proponemos examinar los ámbitos éticos y normativos implicados en el manejo de los datos genómicos en pacientes pediátricos, tomando en consideración cuál es el marco jurídico internacional de aplicación en Argentina, así como también la normativa nacional vigente. También, las características a deberse tomar en cuenta en el consentimiento informado (CI), teniendo en consideración las particularidades del manejo de estos datos en pediatría. Este análisis se realizará en el marco de la autonomía progresiva de NNyA. Cabe aclarar: este artículo no pretende ser un análisis concluyente del tema, sino el

planteo de una cuestión que resulta emergente a partir del advenimiento de estas tecnologías y su aplicación al diagnóstico molecular en pediatría.

El manejo de la información genómica

La secuenciación de próxima generación (*next generation sequencing* o NGS, por sus siglas en inglés) es una tecnología que nos brinda la posibilidad de analizar de manera rápida y a gran escala secuencias completas de ADN. A diferencia de métodos tradicionales, los cuales secuencian un único gen por vez, la NGS posibilita el estudio simultáneo de cientos o miles de genes, exomas completos o incluso genomas enteros. Esta capacidad de análisis masivo la convierte en una herramienta diagnóstica sumamente potente, en especial en casos donde la etiología genética de una enfermedad no está claramente definida por su clínica. Sin embargo, justamente por su alcance y profundidad, la NGS genera un volumen enorme de información genómica, incluyendo no solo los datos relevantes para el diagnóstico motivo del estudio, sino también hallazgos inesperados, no solicitados, e incluso algunos de valor incierto.

Estos hallazgos incidentales, también llamados secundarios, pueden incluir variantes genéticas relacionadas con otras condiciones médicamente relevantes, sin haber sido el objetivo del análisis inicial. Algunos de estos hallazgos pueden ser clínicamente significativos y requerir intervenciones médicas (es decir, ser médicamente accionables), mientras que otros pueden tener implicaciones inciertas o manifestarse recién en la adultez. Este excedente de información plantea interrogantes complejos, particularmente cuando el estudio se realiza en pacientes pediátricos. El potencial impacto de los hallazgos incidentales no se limita a la niña, niño o adolescente, sino que puede extenderse a sus progenitores, hermanos y otros familiares biológicamente vinculados.

El desafío ético y normativo central planteado por estas tecnologías radica en cómo manejar esa información, en qué medida comunicarla y a quién o quiénes, considerando los derechos del niño y el principio de autonomía progresiva. Al ser la información genética altamente personal y poder tener consecuencias a largo plazo, su manejo requiere un abordaje cuidadoso y respetuoso del desarrollo evolutivo de las personas menores de edad, su capacidad progresiva de decisión y el derecho a participar en las decisiones que les afectan. Así, la autonomía progresiva se convierte en un eje clave para pensar políticas de comunicación de resultados genómicos en pediatría sin limitarse a la tutela parental, sino con miras al reconocimiento y acompañamiento en el proceso de maduración de las personas menores de edad.

En este marco, una de las posturas ampliamente aceptada a nivel internacional es que, en el caso de pacientes pediátricos, los estudios genómicos de-

ben limitarse al análisis de un conjunto específico de genes, es decir, mediante secuenciación dirigida o T-NGS (*targeted next generation sequencing*). Esta recomendación se basa en la idea de focalizar el estudio en trastornos genéticos de inicio temprano, pudiendo manifestarse estos durante la infancia o adolescencia, y para los cuales existen tratamientos disponibles, o bien intervenciones preventivas o paliativas (Bredenoord *et al.* 2013). El objetivo de esta estrategia es maximizar el beneficio clínico para el niño o niña, así como evitar la generación de información genética que no sea inmediatamente útil para su salud actual, o la cual podría implicar una carga emocional innecesaria para las familias.

Este tipo de estrategia de diagnóstico genómico ha sido implementado en el Hospital de Pediatría “Dr. Prof. Juan P. Garrahan” de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, donde los estudios del tipo WES se han reservado para ciertos casos, en función de criterios de inclusión y exclusión definidos por un comité evaluador interdisciplinario (Juanes *et al.* 2023). Esta decisión se sustenta en dos principios éticos centrales. Por un lado, el estándar del “interés superior”, el cual orienta a investigar únicamente aquellas condiciones genéticas clínicamente relevantes y médicamente accionables. Por otro lado, el principio del “derecho a un futuro abierto”, el cual desalienta la realización de estudios genéticos para condiciones de aparición en la adultez o para la detección del estado de portación de enfermedades (Bredenoord *et al.* 2013). Sin embargo, en la actualidad, la secuenciación del exoma completo (WES) se encuentra en expansión como herramienta diagnóstica en pediatría. Este cambio conlleva un aumento en la probabilidad de identificar hallazgos genéticos incidentales, cuya comunicación podría anticiparse al momento en donde un niño o niña pueda ejercer su autonomía, interfiriendo con su derecho a mantener un abanico abierto de decisiones futuras (Bredenoord *et al.* 2013). Estos escenarios exigen repensar los enfoques vigentes en la gestión de este tipo de información.

En consonancia con las recomendaciones internacionales vigentes, frente a estudios del tipo WES, el análisis de los resultados de la secuenciación debería realizarse aplicando filtros bioinformáticos⁴ (Bredenoord *et al.* 2013; Wilfond y Ross 2009). Esto implica limitar el análisis a los genes seleccionados, relacionados con el diagnóstico presuntivo, el cual motivó el estudio molecular, y priorizar información analíticamente válida y clínicamente precisa. No obstante, incluso cuando se aplican estos filtros, la posibilidad de identificar hallazgos incidentales permanece y, en ciertos casos, estos deberían ser comunicados.

⁴ En el contexto de la secuenciación del tipo WES, aplicar filtros bioinformáticos a los genes significa utilizar herramientas computacionales para seleccionar y analizar solo un subconjunto específico de genes de interés.

En este contexto, se recomienda a los progenitores o tutores la comunicación únicamente de aquellos hallazgos incidentales con implicaciones clínicas inmediatas y relevantes para la supervivencia, es decir, cuando se trata de información médica accionable frente a un problema de salud significativo. En cambio, otro tipo de información genética adicional, como las variantes en genes indicando susceptibilidad a enfermedades de inicio tardío,⁵ deberían ser ofrecidas únicamente cuando el niño o niña alcancen un grado suficiente de madurez para decidir, en ejercicio de su autonomía, qué hacer con dicha información.

Para la gestión de los hallazgos incidentales se siguen las directrices del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), donde se establece el deber ofrecer a los progenitores la opción de recibir información genética secundaria si existen medidas preventivas para reducir la morbilidad o la mortalidad asociadas. Aunque este enfoque se alinea con el interés superior del niño o niña, las guías no distinguen entre condiciones de inicio en la infancia y aquellas que aparecen en la adultez, lo cual amplía la posibilidad de informar sobre afecciones genéticas de aparición tardía y, al mismo tiempo, restringe el derecho del niño o niña a un futuro abierto. De hecho, en la actualización más reciente de los genes que deben ser reportados como hallazgos secundarios (Miller *et al.* 2022), ya no se diferencia entre patologías de inicio pediátrico y aquellas manifestadas en la adultez, como sí lo hacían versiones anteriores (Green *et al.* 2013). Además de proponer llamar a estos hallazgos “secundarios” debido a que ya no serían incidentales, sino que serían buscados intencionalmente.

Si bien la priorización del interés superior del niño puede justificar la revelación de ciertos riesgos de inicio tardío, resulta necesario considerar el contexto y otras dimensiones éticas como la autonomía progresiva, el derecho a no saber y el deber de revelar información médica. A su vez, se reconoce que en algunos casos la devolución de hallazgos secundarios de inicio en la adultez podría ser la única oportunidad para identificar un riesgo genético grave en uno de los progenitores. No obstante, esta justificación se basa en un principio centrado en el “beneficio para la familia” (Bredenoord *et al.* 2013), el cual no necesariamente implica un beneficio directo para el niño o niña y, por tanto, entra en tensión con el derecho a mantener abiertas sus posibilidades futuras.

Según lo publicado en la literatura, la frecuencia de hallazgos secundarios (HS) se encuentra en un rango de 1 al 6%, pudiendo variar en función de las diferentes estrategias de estudio, de los métodos de interpretación de variantes y de la lista de genes utilizada en cada caso (Miller *et al.* 2021). En relación con las

5 Los genes de susceptibilidad son variantes genéticas que aumentan la probabilidad de que una persona desarrolle una enfermedad específica, aunque no garantizan que la enfermedad se manifieste. Tener un gen de susceptibilidad no significa que la persona desarrollará la enfermedad, pero sí indica un mayor riesgo en comparación con la población general.

políticas aplicadas en diferentes países en el manejo de los HS, el Reino Unido, por ejemplo, restringe el estudio de los HS a aquellos genes clínicamente accionables, para condiciones serias. Por su parte, en Canadá se apoya el estudio de HS, con foco en el mejor interés del niño, con un balance entre el beneficio de la prevención de una potencial enfermedad con reducción de la morbilidad contra el daño debido a la discriminación, autonomía y estigma. Además de establecer que el hecho de estudiar los HS por el “beneficio de la familia” es independiente de cualquier beneficio directo del niño (Ducatelli *et al.* 2023).

En Argentina, existe un único documento publicado por el Instituto Nacional del Cáncer, realizado en el marco del Programa Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios (PROCAFA), en el cual, luego de realizar una extensa encuesta para revisar el estado de situación de los estudios de NGS del país, concluyen que dada la complejidad y cantidad de información genómica, sería recomendable la formación de redes de consulta con expertos y equipos multidisciplinarios. Además, con respecto a la conducta a seguir referida a los HS no hay consensos nacionales (Núñez *et al.* 2019).

Los datos genómicos como derecho personalísimo: marco jurídico internacional y de aplicación en Argentina

En cuanto al marco normativo aplicable, existen instrumentos internacionales relevantes, como la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, aprobada en 2003 por la 32 Conferencia General de la UNESCO. Esta declaración actualiza y complementa los principios establecidos previamente en la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de 1997, así como también en la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos, aprobada en 2005 por la 33 Conferencia General de la UNESCO. Estas declaraciones ofrecen un conjunto de principios consensuado por los 191 Estados miembros de la UNESCO, entre ellos Argentina, brindando una base común para el desarrollo de regulaciones sobre el manejo de datos genéticos en cada país. En la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos, en relación específicamente a menores de edad, esta declaración incorpora disposiciones relevantes en los artículos 8 y 9:

ARTÍCULO 8: Consentimiento.

a) Para recolectar datos genéticos humanos, datos proteómicos humanos o muestras biológicas, sea o no invasivo el procedimiento utilizado, y para su ulterior tratamiento, utilización y conservación, ya sean públicas o privadas las instituciones que se ocupen de ello, debería obtenerse el consentimiento previo, libre, informado y expreso de la persona interesada, sin tratar de influir en su decisión mediante incentivos

económicos u otros beneficios personales. Solo debería imponer límites a este principio del consentimiento por razones poderosas el derecho interno compatible con el derecho internacional relativo a los derechos humanos

b) Cuando, de conformidad con el derecho interno, una persona no esté en condiciones de otorgar su consentimiento informado, debería obtenerse autorización de su representante legal, de conformidad con la legislación interna. El representante legal debería tomar en consideración el interés superior de la persona en cuestión.

c) El adulto que no esté en condiciones de dar su consentimiento debería participar, en la medida de lo posible, en el procedimiento de autorización. La opinión del menor debería ser tomada en cuenta como factor cuyo carácter determinante aumenta en proporción a la edad y al grado de madurez.

d) En el terreno del diagnóstico y la asistencia sanitaria, solo será éticamente aceptable, por regla general, practicar pruebas o cribados genéticos a los menores de edad o los adultos incapacitados para dar su consentimiento cuando de ahí se sigan consecuencias importantes para la salud de la persona y cuando ello responda a su interés superior.

ARTÍCULO 9: Revocación del consentimiento.

c) Los datos y las muestras biológicas que no estén irreversiblemente disociados deberían tratarse conforme a los deseos del interesado. Cuando no sea posible determinar los deseos de la persona, o cuando estos no resulten factibles o seguros, los datos y las muestras biológicas deberían ser irreversiblemente disociados o bien destruidos.

Por su parte, la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos, incorpora en sus artículos 7 y 8, lineamientos éticos significativos para este grupo etario:

ARTÍCULO 7: Personas carentes de la capacidad de dar su consentimiento.

De conformidad con la legislación nacional, se habrá de conceder protección especial a las personas que carecen de la capacidad para dar su consentimiento:

a) la autorización para proceder a investigaciones y prácticas médicas debería obtenerse conforme a los intereses de la persona interesada y de conformidad con la legislación nacional. Sin embargo, la persona interesada debería estar asociada en la mayor medida posible al proceso de adopción de la decisión de consentimiento, así como al de su revocación;

ARTÍCULO 8: Respeto de la vulnerabilidad humana y la integridad personal.

Al aplicar y fomentar el conocimiento científico, la práctica médica y las tecnologías conexas, se debería tener en cuenta la vulnerabilidad humana. Los individuos y grupos especialmente vulnerables deberían ser protegidos y se debería respetar la integridad personal de dichos individuos.

Por otra parte, en lo que respecta a los derechos en salud de NNyA, resulta central la Observación General N° 15 (2013) del Comité de los Derechos del Niño, relativa al derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud. Esta observación enfatiza la necesidad de abordar la salud infantil desde una perspectiva de derechos, entendiendo que todos los niños tienen derecho a oportunidades de supervivencia, crecimiento y desarrollo dentro de un entorno que favorezca su bienestar físico, emocional y social, al máximo de sus posibilidades.

El Comité interpreta el derecho a la salud, consagrado en el artículo 24 de la Convención sobre los Derechos del Niño, como un derecho integral. Este no se limita a la prevención, promoción, tratamiento, rehabilitación o cuidados paliativos, sino que también comprende el derecho del niño a desarrollarse plenamente y vivir en condiciones que permitan alcanzar el más alto nivel posible de salud. Para ello, deben implementarse programas centrados en los determinantes sociales y estructurales de la salud. Esta mirada integral ubica la garantía del derecho a la salud dentro del marco más amplio de las obligaciones internacionales en materia de derechos humanos.⁶

Entre los aspectos más relevantes, esta Observación General N° 15, también destaca el artículo 12, de la misma Convención, donde se subraya la importancia de la participación de los niños, disponiendo el poder expresar sus opiniones, para ser estas tenidas debidamente en cuenta, en función de su edad y madurez. Esto incluye su participación en todas las decisiones relativas a la salud.⁷

En relación con la evolución de sus capacidades y trayectorias vitales, el Comité señala que estas inciden directamente en su autonomía para tomar decisiones sobre cuestiones que afectan su salud. También advierte la existencia, muchas veces, de desigualdades en el ejercicio efectivo de esa autonomía, especialmente entre niños en situación de vulnerabilidad. Por ello, se destaca la necesidad de políticas de apoyo para ofrecer una orientación adecuada, basada en derechos —tanto para los niños como para sus familias y profesionales de la salud— en temas como el consentimiento, el asentimiento y la confidencialidad.

Asimismo, en el punto 22 de la presente Observación General se plantea que, para responder adecuadamente a las capacidades cambiantes de los niños y a las diversas prioridades en materia de salud a lo largo del ciclo vital, los datos deben ser desagregados por variables como edad, sexo, discapacidad, situación socioeconómica, factores socioculturales y localización geográfica. Esto permite diseñar

⁶ Comité de los Derechos del Niño. Observación General N° 15 (2013) sobre el derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud (artículo 24), punto 2, pág. 3.

⁷ *Ibidem*, punto 19, pág. 7.

e implementar políticas y acciones para responder de manera pertinente a sus necesidades en cada etapa del desarrollo.⁸

Por último, en el punto 67 se destaca el papel fundamental que cumplen los padres en la salud de los niños: son considerados la principal fuente de diagnóstico y atención temprana en la primera infancia, así como el principal factor protector frente a conductas de riesgo durante la adolescencia.⁹

En el ámbito nacional, el estatuto jurídico de la toma de decisiones sanitarias en la niñez y la adolescencia, conforme a los parámetros del Código Civil y Comercial de La Nación (CCyCN),¹⁰ en torno a la capacidad de ejercicio de niños y adolescentes, es la bioética. En este sentido, la norma legislativa incorpora el artículo 26:

ART. 26.- Ejercicio de los derechos por la persona menor de edad.

La persona menor de edad ejerce sus derechos a través de sus representantes legales. No obstante, la que cuenta con edad y grado de madurez suficiente puede ejercer por sí los actos que le son permitidos por el ordenamiento jurídico. En situaciones de conflicto de intereses con sus representantes legales, puede intervenir con asistencia letrada. La persona menor de edad tiene derecho a ser oída en todo proceso judicial que le concierne así como a participar en las decisiones sobre su persona. Se presume que el adolescente entre trece y dieciséis años tiene aptitud para decidir por sí mismo respecto de aquellos tratamientos que no resultan invasivos, ni comprometen su estado de salud o provocan un riesgo grave en su vida o integridad física. Si se trata de tratamientos invasivos que comprometen su estado de salud o está en riesgo la integridad o la vida, el adolescente debe prestar su consentimiento con la asistencia de sus progenitores; el conflicto entre ambos se resuelve teniendo en cuenta su interés superior, sobre la base de la opinión médica respecto a las consecuencias de la realización o no del acto médico. A partir de los dieciséis años el adolescente es considerado como un adulto para las decisiones atinentes al cuidado de su propio cuerpo.

La incorporación de este artículo desplaza el lugar tradicionalmente ocupado por el principio de beneficencia —de corte paternalista— ejercido tanto por profesionales de la salud como por progenitores. Este principio continúa siendo aplicable en el caso de menores de 13 años, dentro del marco de lo que se denomina *paternalismo justificado*.

El precepto legal introduce dos criterios centrales: la edad y la madurez. La autonomía en el ámbito de la salud se vincula directamente con la noción de competencia,

⁸ *Ibidem*, punto 22, pág. 8.

⁹ *Ibidem*, punto 67, pág. 17.

¹⁰ Ley 26.994, Código Civil y Comercial de la Nación, *Boletín Oficial*, 08/10/2014 (Argentina).

que no es estática, sino que varía según el grado de madurez y la naturaleza de la decisión a tomar. Por lo tanto, no se trata de una cualidad que simplemente se posee o no, sino de una capacidad que se desarrolla y se evalúa en función del contexto. (Lamm 2015, 263)

Continuando con la legislación nacional referida a la salud en pacientes pediátricos, en la Ley de Derechos del Paciente en su Relación con los Profesionales e Instituciones de la Salud,¹¹ se menciona:

ARTÍCULO 2º

e) Autonomía de la Voluntad. El paciente tiene derecho a aceptar o rechazar determinadas terapias o procedimientos médicos o biológicos, con o sin expresión de causa, como así también a revocar posteriormente su manifestación de la voluntad. Los NNyA tienen derecho a intervenir en los términos de la Ley Nº 26.061 a los fines de la toma de decisión sobre terapias o procedimientos médicos o biológicos que involucren su vida o salud.

En este sentido, los términos que se mencionan son los contenidos en la Ley de Protección Integral de los Derechos de las Niñas, Niños y Adolescentes,¹² la cual, en su artículo 2, habla de la aplicación obligatoria de la Convención sobre los Derechos del Niño:

La Convención sobre los Derechos del Niño es de aplicación obligatoria en las condiciones de su vigencia, en todo acto, decisión o medida administrativa, judicial o de cualquier naturaleza que se adopte respecto de las personas hasta los dieciocho años de edad. Las niñas, niños o adolescentes tienen derecho a ser oídos y atendidos cualquiera sea la forma en que se manifiesten, en todos los ámbitos.

Los derechos y las garantías de los sujetos de esta ley son de orden público, irrenunciables, interdependientes, indivisibles e intransigibles.

Por último, en lo dispuesto en la *Ley de protección de datos de carácter personal*,¹³ no menciona específicamente NNyA o menores de edad, ni personas incapaces, tampoco menciona concretamente el caso de datos genéticos. Sin embargo, sobre salud y almacenamiento de datos, incluye información relevante en los siguientes artículos:

11 Ley 26.529, Derechos del Paciente en su Relación con los Profesionales e Instituciones de la Salud, *Boletín Oficial*, 21/10/2009 (Argentina).

12 Ley 26.061, Protección Integral de los Derechos de las Niñas, Niños y Adolescentes, *Boletín Oficial*, 26/10/2005 (Argentina).

13 Ley 25.326, Protección de los Datos Personales, *Boletín Oficial*, 02/11/2000 (Argentina).

ARTÍCULO 2º — (Definiciones).

Datos sensibles: Datos personales que revelan origen racial y étnico, opiniones políticas, convicciones religiosas, filosóficas o morales, afiliación sindical e información referente a la salud o a la vida sexual.

Archivo, registro, base o banco de datos: Indistintamente, designan al conjunto organizado de datos personales que sean objeto de tratamiento o procesamiento, electrónico o no, cualquiera que fuere la modalidad de su formación, almacenamiento, organización o acceso.

Tratamiento de datos: Operaciones y procedimientos sistemáticos, electrónicos o no, que permitan la recolección, conservación, ordenación, almacenamiento, modificación, relacionamiento, evaluación, bloqueo, destrucción y, en general, el procesamiento de datos personales, así como también su cesión a terceros a través de comunicaciones, consultas, interconexiones o transferencias.

ARTÍCULO 4º — (Calidad de los datos).

Los datos deben ser almacenados de modo que permitan el ejercicio del derecho de acceso de su titular.

ARTÍCULO 7º — (Categoría de datos).

Queda prohibida la formación de archivos, bancos o registros que almacenen información que directa o indirectamente revele datos sensibles.

ARTÍCULO 8º — (Datos relativos a la salud).

Los establecimientos sanitarios públicos o privados y los profesionales vinculados con las ciencias de la salud pueden recolectar y tratar los datos personales relativos a la salud física o mental de los pacientes que acudan a los mismos o que estén o hubieren estado bajo tratamiento de aquéllos, respetando los principios del secreto profesional.

En el cruce entre los avances científicos en el campo de la genómica y los marcos jurídicos que regulan el ejercicio de derechos en salud, se vuelve imprescindible considerar los datos genómicos como datos sensibles y, a la vez, como derechos personalísimos que requieren un abordaje normativo específico y garantista en relación con su manejo y almacenamiento, especialmente en el caso de niñas, niños y adolescentes. Tanto los instrumentos internacionales como la legislación nacional coinciden en reconocer la necesidad de salvaguardar el consentimiento informado, la confidencialidad y la autonomía progresiva en función de la edad y madurez de la persona menor de edad.

La importancia del consentimiento informado

El consentimiento informado (CI) es el instrumento mediante el cual se define cómo gestionar la información genómica. Resulta del proceso comunicativo en-

tre profesionales de la salud y pacientes, y expresa una decisión voluntaria sobre una intervención específica, tomada con conocimiento de sus riesgos, beneficios y consecuencias. Constituye un derecho de los pacientes y, a su vez, implica un deber para los/as profesionales de la salud, quienes deben proporcionar la información necesaria de manera clara y adecuada.

En el ámbito pediátrico, sin embargo, el CI presenta particularidades que lo diferencian del modelo utilizado con personas adultas. Dado que los NNyA no siempre cuentan con la capacidad legal para prestar un consentimiento autónomo, son habitualmente sus progenitores o tutores quienes firman en su nombre. Esto implica una forma de consentimiento por representación, en la cual quienes ejercen la responsabilidad parental toman decisiones médicas presumiblemente en el mejor interés del niño o niña.

No obstante, como mostraremos en el próximo apartado, este modelo tradicional de representación puede entrar en tensión con el principio de autonomía progresiva, reconocido en diversos marcos normativos y éticos, el cual establece que NNyA deben participar en las decisiones que los afectan en función de su desarrollo y madurez.

El CI pediátrico, por lo tanto, no debería entenderse como un acto único otorgado exclusivamente por adultos responsables, sino como un proceso dinámico de comunicación y acompañamiento que incluya también la participación activa del niño o niña, en la medida de sus posibilidades. Este enfoque implica pasar del modelo de “consentimiento sustituto” al de “asentimiento informado” o incluso “consentimiento compartido”, cuando las condiciones lo permitan.

En el caso de los estudios genómicos, estas diferencias adquieren particular relevancia, pues las decisiones pueden involucrar información de alto impacto futuro —como la predisposición a enfermedades, las cuales podrían manifestarse en la adultez— y plantear dilemas en torno al derecho a no saber, la privacidad genética, y la posibilidad de afectar la construcción identitaria del niño o niña. Esto refuerza la necesidad de adaptar los formularios y procesos de consentimiento para respetar tanto el interés superior del niño como su derecho a ser oído y a participar gradualmente en las decisiones sobre su salud.

Habitualmente, luego de realizar estudios de NGS, y conforme a lo establecido en el consentimiento informado (CI), puede comunicarse a progenitores o tutores información genética incidental sobre sus hijos o hijas, como, por ejemplo, la predisposición a enfermedades de inicio en la adultez. En estos casos, se adopta una perspectiva que otorga a los progenitores la posibilidad de decidir si desean recibir resultados que indiquen una predisposición genética a afecciones adultas para las cuales puede no existir tratamiento ni estrategias preventivas. Esta postura se fundamenta en el principio de que los progenitores poseen la autoridad para tomar decisiones médicas en nombre de sus hijos o hijas y que dicha

información podría ser beneficiosa no solo para el niño o la niña, sino también para la familia en su conjunto. Este enfoque, centrado en la familia, contrasta con una estrategia centrada en el niño o la niña, que se apoya en el principio del “derecho a un futuro abierto”. Si bien es importante que los padres cuenten con un margen de decisión considerable, este debe estar limitado por la obligación de actuar en función del interés superior del niño.

En este contexto, resulta necesario preguntarse cuán extensa o restringida debería ser la interpretación de los resultados obtenidos mediante NGS, considerando tanto el derecho del niño o niña al disfrute del más alto nivel posible de salud, como su interés superior. Además, debe contemplarse el reconocimiento de su derecho a la autonomía progresiva y a participar en las decisiones que afectan su vida.

Por lo tanto, este tipo de abordaje requiere una adecuación específica del CI tomando en cuenta las particularidades presentadas por los estudios genómicos en la infancia. Si bien existen propuestas, las cuales incluyen formularios con listas de categorías predeterminadas de información genética que podría ser revelada, y políticas para recontactar a los pacientes (Vears *et al.* 2018), en general, estas no contemplan lineamientos específicos para situaciones pediátricas.

Algunos autores (Cornelis *et al.* 2023) proponen un modelo de CI escalonado y guías diferenciadas según la confianza en el desarrollo de la autonomía futura del niño para mejorar las decisiones y el retorno de resultados. Se enfatiza la necesidad de que las políticas consideren la protección del interés futuro del niño, incluyendo su autonomía, y se destaca el marco de consentimiento dinámico.

Por lo tanto, en casos de alta confianza en la capacidad del niño para desarrollar capacidades autónomas, se aconseja un enfoque cauto al devolver los HS a sus progenitores o tutores para condiciones de estado de portación de enfermedades, las afecciones médicamente accionables en la edad adulta y las afecciones de inicio en la edad adulta que carecen de accionabilidad médica. En cambio, en los casos donde existe duda de que el niño o niña puedan desarrollar capacidades autónomas se deben divulgar siempre los HS para condiciones graves médicamente accionables en la infancia para proteger los intereses de salud inmediatos del niño o niña, así como también, se le otorgan a los progenitores o tutores mucha más discreción provisional para recibir información en el presente de situaciones clínicas futuras. Aquí, el interés superior del niño requeriría actuar de acuerdo con su bienestar actual y futura.

Como ya se mencionó anteriormente, en Argentina no hay consensos con respecto a la conducta a seguir referida a los HS, una categoría relevante en el CI pediátrico. Por este motivo y con la intención de definir una conducta institucional en el Hospital de Pediatría Garrahan, se realizó un trabajo interdisciplinario y se logró una adecuación del CI para los estudios genómicos en pe-

diatría. En relación con los HS, se estableció darle la posibilidad al paciente —siempre y cuando pueda decidir— o al progenitor o tutor, por optar, en el CI, el serle informados o no los HS —no relacionados con el fenotipo— siempre y cuando sean clínicamente accionables y con posibilidad de tener implicancia en la edad pediátrica. En este sentido, serán diferidos los análisis de variantes de HS en genes accionables en edad adulta, posición con hincapié en la resolución de las cuestiones referidas a la edad pediátrica. Esta información será brindada siempre en el marco de un adecuado asesoramiento genético, con la comprensión de la información recibida tanto por los niños/niñas en los casos en los cuales la condición lo permita, como por sus progenitores o tutores (Ducatelli *et al.* 2023).

Además, se incorporó en el CI, el tiempo de guardado de la información genómica —de 10 años—, a fin de permitir al paciente tener la disponibilidad de su información genómica para futuras consultas clínicas, si así lo desea. Esta adecuación del CI contempla los principios éticos fundamentales desde la óptica de los derechos del niño, su interés superior, el derecho a un futuro abierto respetando su autonomía progresiva (García y Ledesma 2024).

El marco de la autonomía progresiva

Como vimos en los apartados anteriores, la Convención sobre los Derechos del Niño implicó un giro fundamental en el modo en el cual se comprenden los derechos de NNyA. Este cambio de paradigma los ubica en un lugar indiscutido como sujetos de derecho, reconociéndoles como protagonistas de sus propias vidas. Esta nueva concepción de las personas menores de edad vino a subvertir la mirada clásica fundada en las nociones de desvalimiento e incapacidad como rasgos distintivos de las infancias. El viejo paradigma tutelar, centrado en la idea de NNyA como objetos de protección y tutela, fue remplazado por un nuevo paradigma, el cual supone la protección de los derechos de los menores de edad, considerados sujetos activos.

Este reconocimiento de los NNyA como sujetos de derecho en Argentina tuvo una ampliación importante en la última década en relación con el ejercicio del derecho a la salud, garantizado a través de la incorporación del principio de autonomía progresiva. El principio de autonomía progresiva se desprende de los artículos 5º y 12º de la Convención sobre los Derechos del Niño, mencionado anteriormente, donde dice que los niños ejercerán estos derechos (como cita el artículo) “en consonancia con la evolución de sus facultades”. Este principio, entonces, reconoce el derecho de las personas menores de edad de ejercer ciertas facultades de autodeterminación, en la medida en la cual adquieren progresivamente la competencia necesaria para comprender situaciones que pueden afec-

tar a su persona. Además, lo que estas normas establecen es que los progenitores deben guiar y orientar a los menores, quienes son los que ejercen sus propios derechos.

El principio de autonomía progresiva involucra el respeto del desarrollo evolutivo, abordando el proceso de maduración y aprendizaje de los/as menores acompañado del reconocimiento de que las competencias, comprensión y mayores niveles de autonomía se adquieren de manera progresiva en relación con la posibilidad de asumir responsabilidades y ejercer plenamente ciertos derechos. La mirada en torno de la autonomía progresiva busca un equilibrio entre el respeto al desarrollo evolutivo y el mantenimiento de la protección apropiada para estos grupos. Esto implica un reconocimiento de constituir la edad un elemento indicativo, pero no rígido o determinante para el ejercicio de derechos por parte de personas menores de edad.

Por lo tanto, la autonomía progresiva permite que NNyA puedan ejercer determinados derechos, independientemente de no haber alcanzado aún la plena capacidad civil, la cual, desde el año 2009 —al sancionarse la ley 26.579— se establece en los 18 años. Esto surge del reconocimiento de la existencia de una gran variedad respecto del grado de desarrollo físico e intelectual entre las diferentes personas menores de edad. En la búsqueda de asegurar la protección efectiva del interés superior de las personas menores de edad, es que no se puede trazar una línea definitoria para determinar a partir de qué edad se alcanza el grado de madurez necesario para considerarse mayor. La noción de autonomía progresiva habilita jurídicamente estas diferencias, las cuales se manifiestan en el campo subjetivo (subjetivo, en tanto que las diferencias a deberse tomar en cuenta no son estrictamente cronológicas, esto es, no dependen exclusivamente de la edad de la persona). El paso de la infancia a la edad adulta está influenciado por el contexto y el entorno.

Este principio se vincula también con el reconocimiento de niñas, niños y adolescentes como sujetos de derecho en igualdad de condiciones con los demás, otorgándoles esto el derecho de participar en toda cuestión que involucre su persona y sus derechos. Corresponde en estos casos a sus familias, al Estado, a la sociedad y a los/as profesionales de la salud evaluar, en cada caso, las posibilidades reales de discernimiento, madurez intelectual, afectiva y social —en definitiva, de autonomía— presentada por un/a menor de edad.

Ahora bien, para el análisis, comprensión y aplicación adecuada de este principio, este debe ser leído a la luz del marco conceptual de la autonomía relacional, que no solo lo contiene, sino que también habilita y sostiene su posibilidad de aplicación: así, para poder tener lugar el desarrollo progresivo de la autonomía, los NNyA deben poder contar con que las personas adultas les alojen en un marco de contención propicio. Este aspecto relacional es la condición de posibi-

lidad de autonomía progresiva, el cual facilita su inscripción dentro del marco de la autonomía relacional.

Como lo explica Herrera (2009), la autonomía progresiva establece que a mayor madurez o aptitud de comprensión por parte de NNyA, debe ser menor la representación por parte de sus progenitores. Sin embargo, este apoyo no desaparece, va retirándose progresivamente, en diferentes casos y momentos. Esto es así porque la autoridad ejercida por los responsables del cuidado de los/as menores no debe tener como objetivo anular su desarrollo, sino adaptarse el acompañamiento a la creciente capacidad de decisión que van adquiriendo a lo largo de su crecimiento.

No debe perderse de vista tampoco que el principio de autonomía progresiva refleja también un cambio social en las estructuras y formas de relaciones intra-familiares y a nivel social, y refleja el creciente protagonismo que en la actualidad les es reconocido a NNyA en las dinámicas sociales. Como menciona María Silvina Radcliffe:

[...] la recepción de la autonomía progresiva como uno de los ejes centrales de las nuevas relaciones de familia no hubieran sido posibles en aquellas familias donde el hombre concentraba la autoridad y el poder de decisión, caracterizadas por la verticalidad de las relaciones parentales y en las cuales regía un sistema de sustitución de voluntad en relación con decisiones respecto del proyecto de vida de las personas menores de edad. (Radcliffe 2024, 94)

Este principio refuerza el protagonismo que las personas menores de edad tienen en el campo de las relaciones de filiación y cuidados. Sin embargo, de ninguna manera implica un borramiento de las obligaciones de las personas mayores de edad en términos de responsabilidad, acompañamiento y orientación:

El reconocimiento de autonomía y con ello la facultad del menor de edad de ejercer sin asistencia determinados derechos o realizar determinados actos no implica desplazar al representante legal, sino reconocer en este una función que consistirá en acompañar, colaborar y contener a su representado. (Krasnow 2018, 4)

Es justamente en este aspecto donde se evidencia el carácter relacional de la autonomía, en tanto no se la concibe como una capacidad individual, aislada o desvinculada de los vínculos afectivos, sociales y culturales constituyentes de las personas (Mackenzie 2022). La noción de autonomía relacional surge como una crítica a los modelos individualistas y atomistas de la autonomía tradicional. Desde esta perspectiva, la autonomía no es una propiedad que se posea o se al-

cance de manera solitaria, sino una capacidad a desarrollarse, ejercerse y sostenerse en contextos de interdependencia.

La toma de decisiones autónomas, especialmente en el caso de niñas, niños y adolescentes, requiere de condiciones relacionales favorables: acompañamiento afectivo, escucha activa, acceso a información adecuada, contención emocional y marcos institucionales, los cuales promuevan su participación genuina. En este sentido, la idea de autonomía progresiva encuentra un anclaje conceptual fuerte en la noción de autonomía relacional, pues ambas reconocen la capacidad de decisión como algo no estático ni definida en términos absolutos. Se trata de un proceso dinámico para ser evaluado en función del desarrollo psicosocial de la persona, pero también de las condiciones relacionales, las cuales le permiten ejercer esa capacidad de manera significativa.

Así, reconocer progresivamente la autonomía de una persona menor de edad no implica desligarla de la de los adultos que la acompañan, sino transformar esos vínculos en relaciones potenciadoras de su capacidad de decisión, en lugar de suprimirla. De este modo, la autonomía relacional permite repensar las prácticas de cuidado y de autoridad en clave ética, reconociendo la agencia de las infancias sin desatender la necesidad de vínculos que sostengan y promuevan su bienestar integral.

En este marco, resulta fundamental considerar cómo el principio de autonomía progresiva y su anclaje en la autonomía relacional deben guiar también la toma de decisiones en el ámbito específico de la información genómica pediátrica. Las tecnologías NGS plantean desafíos éticos particulares, especialmente cuando se trata de comunicar HS, hallazgos incidentales o información de carácter predictivo. La práctica habitual de delegar estas decisiones exclusivamente en los progenitores, sin incorporar de manera efectiva la voz de los NNyA, puede reforzar esquemas que invisibilizan su capacidad de agencia y de participación activa en cuestiones que afectan su salud, su futuro y su identidad.

Reconocer la autonomía progresiva en este contexto implica no solo evaluar el grado de madurez del niño o la niña para intervenir en las decisiones clínicas que le involucran, sino también garantizar las condiciones relacionales e institucionales necesarias para que ese proceso sea posible. Esto supone brindar información accesible y comprensible, habilitar espacios de escucha, y construir prácticas de acompañamiento respetuosas que promuevan la participación genuina y no meramente formal de las personas menores de edad.

De esta manera, los principios de autonomía progresiva y autonomía relacional no solo ofrecen un marco normativo y conceptual robusto para pensar los derechos de NNyA, sino que resultan imprescindibles para revisar críticamente los modelos actuales de consentimiento informado en genómica pediátrica. Avanzar hacia prácticas más justas y respetuosas de los derechos de las

infancias y adolescencias exige incorporar esta perspectiva en las decisiones clínicas, bioéticas y jurídicas vinculadas con la gestión de la información genómica.

Conclusiones

Frente al carácter profundamente personalísimo de los datos genéticos generados mediante tecnologías de secuenciación de próxima generación (NGS), se vuelve imperioso contar con recomendaciones específicas, las cuales orienten su tratamiento ético y legal cuando se trata de NNyA.

La incorporación del principio de autonomía progresiva, enmarcado en una concepción relacional de la autonomía, permite repensar de manera crítica las prácticas actuales en torno al manejo de la información genómica y al consentimiento informado en el ámbito pediátrico.

En este contexto, el consentimiento informado, lejos de reducirse a un instrumento formal otorgado por personas adultas responsables, requiere transformarse en una herramienta dinámica, que contemple tanto el presente como el futuro. En este sentido, resulta prioritario el incluir opciones claras respecto de los posibles hallazgos secundarios e incidentales de condiciones de inicio en la infancia y en la adultez, así como también de la posibilidad de acceder o no a información genómica, previendo también la obligación de informar a la persona menor de edad, cuando adquiera la madurez suficiente, sobre la existencia de dicha información. Esto garantiza la posibilidad real de una toma de decisiones autónoma, respetuosa del proceso evolutivo y de la dignidad de la persona.

Por otra parte, la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos y la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO, junto con la Observación General N° 15 del Comité de los Derechos del Niño, entre otras, establecen principios clave para el tratamiento ético y legal de la información genética infantil, tales como la centralidad del interés superior del niño, la participación progresiva en la toma de decisiones y la revocabilidad del consentimiento. Estos principios dialogan y se integran con el marco normativo argentino, el cual ha avanzado significativamente en la protección de los derechos en salud de NNyA mediante las normas sancionadas.

Por lo tanto, con el reconocimiento explícito de la autonomía progresiva, así como la implementación de políticas públicas diferenciadas por edad, madurez, condición social y contexto, en línea con los marcos normativos y bioéticos, se permitirá garantizar el acceso, la protección y la especificidad del dato genómico, su impacto potencial a largo plazo y las particularidades propias de la niñez y la adolescencia.

Por último, es indispensable recordar que la infancia y la adolescencia constituyen etapas en las cuales la ciudadanía misma puede verse amenazada si no se garantizan las condiciones para el ejercicio pleno de los derechos. La vulnerabilidad, entendida como la posibilidad de amenaza a la autonomía, integridad o dignidad de una persona, requiere no solo la abstención de interferencias indebidas, sino también la provisión activa de apoyos para habilitar el desarrollo del potencial de cada niño/a. Por ello, es necesario un enfoque no solo reconocedor de la autonomía en términos formales, sino que la sitúe en contexto, promueva entornos de contención, y posibilite un uso justo, inclusivo y respetuoso de las tecnologías genómicas. 

Referencias

- Argentina. 1990. Ley N.º 23.849. Apruébase la Convención sobre los Derechos del Niño. Sancionada el 27 de septiembre de 1990. Promulgada de hecho el 16 de octubre de 1990. <https://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/0-4999/249/norma.htm>.
- Argentina. 2005. Ley de Protección Integral de los Derechos de las Niñas, Niños y Adolescentes, Ley 26.061. *Boletín Oficial*, 26 de octubre. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/110000-114999/110778/norma.htm>.
- Argentina. 2009. Ley de Derechos del Paciente en su Relación con los Profesionales e Instituciones de la Salud, Ley 26.529. *Boletín Oficial*, 21 de octubre. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/160000-164999/160432/norma.htm>.
- Argentina. 2014. Código Civil y Comercial de la Nación, Ley 26.994. *Boletín Oficial*, 8 de octubre. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/235000-239999/235975/norma.htm#6>.
- Argentina. 2025. Ley de Protección de los Datos Personales, Ley 25.326. Sancionada el 4 de octubre de 2000. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/60000-64999/64790/norma.htm>. (Consultado, 14 de junio, 2025).
- Bredenoord Annelien L., Martine C. de Vries y Johannes J. M. van Delden. 2013. Next-generation sequencing: does the next generation still have a right to an open future? *Nature Reviews Genetics*, 1-2.
- Comité de los Derechos del Niño. 2013. Observación General N° 15 (2013) sobre el derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud (artículo 24). CRC/C/GC/15. 17 de abril.
- Cornelis Candice, Wybo Dondorp, Ineke Bolt, Guido de Wert, Marieke van Summeren, Eva Brilstra, Nine Knoers y Annelien L. Bredenoord. 2023. Uncertain futures and unsolicited findings in pediatric genomic sequencing: guidelines for return of results in cases of developmental delay. *BMC Medical Ethics* 24(98): 1-10.

- Ducatelli M. E., F. Bevilacqua, A. Moresco, C. Alonso y P. Rubio. 2023. Hallazgos incidentales en medicina genómica. *Medicina Infantil*, 30(2): 168-171.
- García Hernán y Fernanda Ledesma. 2024. Presentación de pósters en las Terceras Jornadas del Comité de Ética del Hospital Garrahan. *Medicina Infantil*, 31(4): 430-436.
- Green Robert C., Jonathan S. Berg, Wayne W. Grody, Sarah S. Kalia, Bruce R. Korf, Christa L. Martin, Amy L. McGuire *et al.* 2013. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genetics in Medicine*, 15(7): 565-574.
- Herrera, Marisa. 2019. Autonomía progresiva y derecho a la salud de adolescentes. Un cruce en disputa. *La Ley*, 83(114): 1-6.
- Herrera, Marisa. 2009. Ensayo para pensar una relación compleja: sobre el régimen jurídico de la capacidad civil y representación legal de niños, niñas y adolescentes desde el principio de autonomía progresiva en el derecho argentino. En *Justicia y derechos del niño*. Santiago de Chile: UNICEF.
- Juanes M. H., M. A. Loos, G. M. Veneruzzo, H. V. Aráoz, F. M. García, G. Aschettino, M. E. Foncuberta, L. P. Gravina y C. N. Alonso. 2023. Implementación asistencial de estudios genómicos aplicados al diagnóstico molecular. *Revista Medicina Infantil*, 30(2): 204-213.
- Lamm, Eleonora. 2015. El derecho de niños, niñas y adolescentes al cuidado de su propio cuerpo. Una cuestión de autonomía, libertad, integridad, libre desarrollo de la persona y dignidad. En Silvia Eugenia Fernández (dir.), *Tratado de derechos de niños, niñas y adolescentes*, tomo I. Buenos Aires: Abeledo Perrot.
- Mackenzie, Catriona. 2022. Tres dimensiones de la autonomía: un análisis relacional. En Mariana Cavallo y Ana Ramón Michel (eds.), *Autonomía y feminismos*. Buenos Aires: Didot.
- Miller D. T., K. Lee, A. S. Gordon *et al.* 2021. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 23(8): 1391-1398.
- Miller Deborah T., Leslie G. Biesecker, Christa L. Martin, David H. Ledbetter, Michael S. Watson, Sue Richards y Robert C. Green. 2022. ACMG SF v3.1 List for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine* 24(7): 1407-1414.
- Núñez L., P. Kalfayan y V. Ortiz de Rozas. 2019. Protocolo de paneles multigénicos en cáncer hereditario en Argentina. *Programa Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios*. Buenos Aires: Instituto Nacional del Cáncer.
- Karimi Esmat, Fatemeh Mahmoudian, Saul O. Lugo Reyes, Umair Ahmed Bargir, Manisha Madkaikar, Hasibe Artac, Araz Sabzevari, Na Lu, Gholamreza Azizi y

- Hassan Abolhassani. 2021. Approach to genetic diagnosis of inborn errors of immunity through next-generation sequencing. *Molecular Immunology*, 137: 57-66.
- Krasnow, Adriana Noemí. 2018. Interés superior del niño, principio de autonomía progresiva y derecho de participación de niñas, niños y adolescentes: una tríada inescindible. Derecho de Familia. *Revista Interdisciplinaria de Doctrina y Jurisprudencia*, 86(9): 85-98.
- Radcliffe, María Silvina. 2024. El principio de autonomía progresiva y su impacto en el derecho de las familias: diálogo entre los derechos argentino y español. *Revista de Derecho Privado*, 46: 89-122.
- Rubio Santiago, Rafael Adrián Pacheco-Orozco, Ana Milena Gómez, Sandra Perdomo y Reggie García-Robles. 2020. Secuenciación de nueva generación (NGS) de ADN: presente y futuro en la práctica clínica. *Universitas Médica*, 61(2): 1-15.
- UNESCO. 2003. Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos. Aprobada por la 32 Conferencia General de la UNESCO, octubre.
- UNESCO. 2005. Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. Aprobada por la 33 Conferencia General de la UNESCO, octubre.
- Vears Danya F., Emilia Niemiec, Heidi Carmen Howard y Pascal Borry. 2018. Analysis of VUS reporting, variant reinterpretation and recontact policies in clinical genomic sequencing consent forms. *European Journal of Human Genetics*, 26(12): 1743-1753.
- Wilfond Benjamin y Lainie Friedman Ross. 2009. From genetics to genomics: ethics, policy, and parental decision-making. *Journal of Pediatric Psychology*, 34(6): 639-647.