

ARCHIVO HISTÓRICO



El presente artículo corresponde a un archivo originalmente publicado en **Ars Medica, revista de estudios médicos humanísticos**, actualmente incluido en el historial de **Ars Medica Revista de ciencias médicas**. El contenido del presente artículo, no necesariamente representa la actual línea editorial. Para mayor información visitar el siguiente vínculo: <http://www.arsmedica.cl/index.php/MED/about/submissions#authorGuidelines>

Algunas implicaciones y problemas bioéticos del diagnóstico prenatal

Fernando Fabó
Lc Decano Facultad de Bioética
Pontificio Ateneo Regina Apostolorum Roma

Resumen

Este artículo define y presenta en la primera parte una panorámica general sobre las técnicas de diagnóstico prenatal, justificando la licitud del recurso a las mismas en base a los avances de la medicina fetal. Viene fuertemente cuestionada la validez de la PDG y se aclaran algunos puntos relativos a la indicación médica. En la segunda parte se profundizan los aspectos bioéticos, explicando los principios éticos para una diagnosis prenatal plenamente respetuosa del *pequeño paciente* (valor ético positivo de la diagnosis; proporcionalidad terapéutica; consenso informado; responsabilidad-libertad). Se insiste en la objeción de conciencia y se presentan algunas sentencias que permiten evidenciar algunos problemas jurídico-legales relacionados con la diagnosis prenatal. Las conclusiones orientan a un nuevo enfoque de la prevención de las enfermedades genéticas y malformativas.

palabras clave: Síndrome de Down; malformaciones; proporcionalidad terapéutica; calidad de vida; estatuto humano.

SOME IMPLICATIONS AND BIOETHICS PROBLEMS OF PRENATAL DIAGNOSIS

In the first part of this article a general panorama of the techniques of prenatal diagnosis is defined and presented. Then a justification for the licitude of each is seen in the light of the advances of fetal medicine. The validity of PDG is strongly questioned and some clarification is given to points relative to the medical indications commonly given. In the second part, the bioethical aspects are treated further, explaining the ethical principles of a prenatal diagnosis that is respectful of our *little patient* ie. positive ethical value of the diagnosis; therapeutic proportionality; informed consent; responsibility-freedom. Conscientious objection is then highlighted and some cases are presented that evidence juridical-legal problems related with prenatal diagnosis. The conclusions direct towards a new focus on the prevention of genetic illnesses and malformations.

Key words: Down's Syndrome; malformations; therapeutics proportionality; quality of life; human statute.

Introducción

Han pasado ya más de 50 años desde que se iniciaron las primeras pruebas de diagnóstico prenatal¹. En estos años la clínica, la biología molecular, la genética y la tecnología han avanzado mucho. El continuo desarrollo de los conocimientos científicos, sobre todo en lo que se refiere a la genética, y la constante aparición de nuevas tecnologías permiten hoy la posibilidad de establecer diagnosis muy precoces de algunas

enfermedades. El hecho de que la posibilidad de intervenir para curar sea todavía escasa crea numerosos problemas morales, agudizados por la cultura imperante, fuertemente hedonista y por usos sociales que se van consolidando cada vez más, como por ejemplo el aumento de la edad promedio en que se concibe el primer hijo². Este es un factor de riesgo que aumenta, en algunos casos considerablemente, el riesgo de malformaciones y de otras patologías congénitas como es el caso de la trisomía XXI (síndrome de Down).

La tecnología biomédica es una gran ayuda para la diagnosis de muchas enfermedades. Permite identificar procesos patológicos en etapas muy iniciales de su desarrollo o incluso antes de su inicio. A modo de definición podemos establecer que la diagnosis prenatal abarca *todas aquellas técnicas diagnósticas que pueden realizarse sobre el embrión o sobre el feto que tienen como fin evidenciar patologías* (en su mayor parte de naturaleza genética y/o mal formativa), es decir, reconocer o excluir la presencia de anomalías congénitas fetales.

Estas técnicas se pueden clasificar sustancialmente en:

– *Técnicas de diagnosis prenatal invasivas*, como por ejemplo la amniocentesis, la villocentesis, la funiculocentesis y las biopsias de tejidos fetales, que nos permiten disponer de muestras biológicas del feto o de los anexos fetales con las cuales es posible efectuar análisis citogenéticos, estudios bioquímicos y de infectología.

– *Técnicas de diagnosis prenatal no invasiva*, basadas esencialmente en la diagnóstica ultrasónica por imágenes (ecografía, velocimetría Doppler, etc.) que permiten la identificación, en diversas etapas de la gestación, de numerosas anomalías estructurales percibidas a través del eco ultrasónico, alteraciones del crecimiento intrauterino, así como la realización de un juicio global acerca del estado de bienestar del feto³.

Otra posible distinción entre las técnicas puede establecerse en función del tiempo: técnicas preimplantatorias (antes de la anidación del embrión en el útero) y técnicas postimplantatorias, realizadas después de la implantación.

Tres acciones distintas pueden cualificar a estas técnicas: prevención, corrección y precocidad. *Prevención* significa la capacidad de una diagnosis prenatal para poder prevenir el desarrollo o el agravamiento de una patología. Por ejemplo, una diagnosis precoz de la espina bífida permite una intervención intrauterina y con ello resolver el problema⁴. *Corrección* se refiere a la capacidad de poder intervenir para corregir la patología una vez efectuada la diagnosis. *Precocidad* se refiere a la prontitud con que una diagnosis puede ser efectuada. Si incluimos la diagnosis genética preimplantatoria (*Preimplantation Genetic Diagnosis*, PGD) entre las técnicas de diagnosis prenatal es evidente que se trata de una de las técnicas más precoces⁵. En la actualidad las enfermedades genéticas debidas a alteración de un gen o de un cromosoma que es posible diagnosticar en época prenatal son unas 200 y constituyen más o menos el 5% de todas las patologías hereditarias conocidas⁶.

El Diagnóstico Genético Preimplantatorio es un procedimiento por el que se realiza un análisis genético a embriones obtenidos por reproducción asistida para transferir al útero únicamente aquellos libres de carga genética asociada a determinadas enfermedades⁷. Cuando la enfermedad corresponde a un gen dominante presente en uno de los padres, existe una posibilidad del 50% de transmitir la enfermedad al hijo a pesar de que el otro progenitor sea sano. No existen portadores sanos de la enfermedad, o se es sano (ausencia del gen) o se está enfermo (presencia del gen al menos en una mitad del patrimonio genético). Esto es la teoría. Al respecto puede verse como ejemplo el caso del gen APC (adenomatous polyposis coli), característico de la poliposis adenomatosa familiar (FAP), una forma hereditaria de cáncer caracterizada por la formación de centenares de adenomas en el colon-recto en una edad comprendida entre los veinte y los cuarenta años, con sucesiva degeneración en adenocarcinoma y con una alta percentual de mortalidad en ausencia de diagnóstico precoz⁸.

Sin embargo, en la práctica hay mucho margen de incerteza y muchas cosas que todavía no conocemos. Un estudio todavía en curso en el Instituto Nacional para la Investigación del Cáncer en Génova, por ejemplo, ha demostrado la presencia del gen APC en un 60% de los casos investigados de FAP. ¿Qué pasa con el otro 40% de los casos? En Gran Bretaña la *Human Fertilization and Embryology Authority* (HFEA) aprobó el 2 de noviembre de 2004 la *selección embrional*, es decir, el aborto eugenético de los embriones concebidos in vitro “APC-positivos”, con la consiguiente eliminación de todos los predispuestos a la FAP. Se da la misma situación en el caso de la fibrosis quística, el morbo di Huntington o la talasemia. Recientemente el *Bridge Center Fertility Clinic* ha recibido vía libre de la HFEA para el screening de los embriones con el fin de asegurarse en la FIVET de crear niños no afectados de estrabismo y detectar algunas formas de cáncer y de Alzheimer en sus primeros estadios⁹.

El hedonismo al que antes hemos aludido y la presencia de factores de riesgo social, hoy por hoy conocidos como el factor edad, hacen que en la actualidad las técnicas de diagnóstico prenatal planteen grandes retos a la medicina, no solo en la práctica ordinaria o en sus implicaciones éticas, sino también en sus diversas derivaciones jurídicas y económicas. Ciertamente las diferencias culturales existentes entre las diversas regiones del mundo caracterizan en modo diverso esta problemática. Mientras en los así llamados países del tercer mundo la aplicación de las técnicas de diagnóstico prenatal puede contribuir a la solución de numerosos problemas, en los países del primer mundo una aplicación exagerada de estas técnicas diagnósticas está llevando a la creación de más problemas sin ofrecer las necesarias soluciones¹⁰.

En algunos casos pues se puede diagnosticar de modo muy precoz y preciso las malformaciones del concebido antes del nacimiento, aunque comparativamente las posibilidades terapéuticas hoy por hoy son todavía muy bajas y en algunos casos nulas como, por ejemplo, en el síndrome de Down. La situación se complica si tenemos en cuenta que el médico se relaciona no solo con el paciente (el pequeño paciente que es niño concebido –posible portador de una patología– y su madre) sino también con la familia.

Alrededor del 2% de los recién nacidos padece un defecto morfológico que puede interesar a un solo órgano o una zona corpórea o bien puede presentarse asociado a otras malformaciones configurando entonces un verdadero síndrome. Muchas de las más comunes malformaciones congénitas como, por ejemplo, los defectos del tubo neural (anencefalia, espina bífida), el labio leporino o el paladar hendido y numerosas cardiopatías congénitas son debidas a una combinación entre factores genéticos de predisposición y factores ambientales que desencadenan la malformación mediante un mecanismo de transmisión que viene llamado *multifactorial*. Esto necesariamente complica mucho las cosas¹¹.

Desgraciadamente las tres variables de las que antes hablábamos –prevención, corrección y precocidad– no tienen proporcionalidad directa con eficacia terapéutica y esta es la causa de una fuerte problemática ética. ¿De qué sirve la diagnosis prenatal si no hay posibilidad de una intervención terapéutica? ¿La diagnosis de una enfermedad, en este momento incurable, no equivale a una sentencia de muerte para el concebido?

Posibilidad terapéutica y propuesta ética

Esquematisando mucho y siendo consciente de que quizá este acercamiento es demasiado simplista, podemos decir que las posiciones más frecuentes en el campo ético que tienen que ver con la posibilidad de intervención terapéutica son las siguientes:

a) *Eutanasia neonatal*

Es esta la posición de algunos conocidos autores como, por ejemplo, Peter Singer. El hecho de que algunos recién nacidos o algunos pacientes tengan graves daños cerebrales, por ejemplo, los convierte automáticamente en no-personas (en sentido moral). Su incapacidad para experimentar placer o dolor justificaría su eliminación, sea activa o pasiva¹².

Algunos programas de reciente introducción en los Estados Unidos someten a los recién nacidos a una serie de pruebas para detectar defectos congénitos. Sin duda salvarán cada año miles de vidas, pero necesariamente aumentando el número crecerá también el riesgo de falsos positivos¹³ y de análisis erróneos. El mundo científico y los gobiernos buscan hoy nuevas vías para mejorar la formación de los médicos y la asistencia a los padres de familia¹⁴.

El derecho a los cuidados médicos –cuando se trata de niños con patologías para las cuales los padres requieren un tratamiento– es algo que normalmente viene garantizado en las sociedades occidentales. El problema se presenta cuando algunas legislaciones permiten elegir entre iniciar o no (o suspender) los tratamientos

o curas que podrían salvar la vida. De hecho, hay quien sostiene que la familia de un niño gravemente enfermo puede solicitar la suspensión de todo tratamiento. Que esto sea un derecho legítimo, cuando se tiene la certeza de la inutilidad de los tratamientos, es algo que nadie discute. El problema surge cuando la suspensión de los tratamientos

viene propuesta no en el interés del niño sino de terceros, es decir, cuando la familia cree no poder hacer frente a esta situación.

Es necesario ser claros para evitar volver a la barbarie del *derecho de vida y muerte* sobre la prole del paterfamilias: la política hacia la infancia y la discapacidad revela en qué tipo de Estado nos encontramos. Un Estado moderno es aquel que se hace cargo de los problemas, más aún, pone en primer lugar en lo que se refiere a la cultura y a la asignación de recursos económicos a quien tiene problemas¹⁵.

b) Aborto selectivo-feticidio

El así llamado aborto terapéutico resolvería el problema (aunque de hecho se suprime al paciente sin resolver la enfermedad). En los países en los que se prevé la posibilidad del *aborto eugenético* se contempla la interrupción del embarazo en razón de *previstas o confirmadas anomalías o malformaciones* del concebido que puedan incidir negativamente en la salud psicofísica de la madre¹⁶. No se explicita si se trata de un *riesgo serio y actual* ni tampoco se hace ninguna referencia a la *gravedad de la malformación*. En otras palabras, basta la simple presencia de una malformación. En realidad, y ampliando aún más el horizonte, se habla también de *previsión* de daño, y esto complica aún más la situación porque nos introduce de lleno en otro tipo de hipótesis que tienen que ver con diagnósticos predictivos y predisposiciones genéticas. En la práctica, es argumento suficiente la simple probabilidad de riesgo.

c) Prohibición total de la diagnosis prenatal

El 9 de mayo de 2007 el *New York Times* publicaba un artículo informando que, como consecuencia de una nueva recomendación del Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos, los médicos han comenzado a ofrecer un procedimiento de análisis de síndrome de Down a todas las mujeres embarazadas, sin importar su edad. Cerca del 90% de las mujeres a las que se les diagnostica el síndrome de Down normalmente escogen abortar¹⁷. Puestas así las cosas y dado que el resultado a posteriori de la diagnosis prenatal de una enfermedad o malformación es casi siempre el aborto, algunos sostienen que debería prohibirse totalmente este tipo de pruebas diagnósticas, máxime sabiendo que la posibilidad de intervención terapéutica es bajísima.

A esto habría que responder diciendo que se trata de una generalización que no refleja la realidad de las cosas. La cirugía fetal aparece hoy como una alternativa válida a la cirugía convencional (postnatal) en aquellas alteraciones fetales que empeoran con el paso de los meses de embarazo. En estos casos debe realizarse un *tratamiento de choque* que permita al feto nacer en mejores condiciones para ser tratado postnatalmente. Esto es impensable sin una precoz diagnosis de estas enfermedades.

En Estados Unidos se ha desarrollado prevalentemente la así denominada *cirugía abierta*, mientras que en Europa se realizan las intervenciones intrauterinas a través de fetoscopia¹⁸. Actualmente la totalidad de las intervenciones fetales pueden ya ser

realizadas mediante fetoscopia, aunque existe una intervención que todavía debe ser realizada mediante cirugía abierta: la reparación de la espina bífida.

La cirugía fetal empieza a desprenderse de su carácter experimental y es hoy una realidad para más de una decena de trastornos congénitos que no pueden esperar al nacimiento:

– *Hernia diafragmática*: el intestino se introduce en el diafragma y comprime el pulmón. Si no se corrige intraútero, los pulmones se dañan irreversiblemente.

– *Obstrucciones renales*: esta anomalía cierra la salida del uréter, lo que provoca una dilatación progresiva del riñón hasta que deja de funcionar. Un catéter drena la orina a la cavidad amniótica. En estos casos la supervivencia de los fetos se ha triplicado.

– *Síndrome de transfusión gemelar*: los cordones umbilicales de los hermanos permanecen comunicados, lo que conlleva a que uno reciba más sangre que otro. A través del útero se cierra la comunicación entre los cordones para que cada uno alimente a su feto. La supervivencia ha pasado del 12% al 42%.

– *Oclusiones de cordón*: en gestaciones gemelares, cuando la muerte o la malformación de uno de los bebés amenaza la vida del otro, se liga el cordón umbilical.

– *Bridas amnióticas*: se eliminan los “hilos” duros de la cavidad amniótica que pueden estrangular extremidades o dedos.

– *Derrame pleural*: con catéteres se drena el líquido en los pulmones (derrame pleural) o en el abdomen (ascitis).

– *Tumores*: algunos pueden ser más grandes que la cabeza del bebé e impedir su desarrollo. Se corrigen ligando una arteria del feto para no alimentar el tumor.

– *Labio leporino*: si se corrige intraútero se evitan otras deformidades faciales y apenas queda cicatriz.

– *Anemia fetal*: con punciones ecográficas dirigidas al cordón umbilical se suministra sangre al feto y se le salva de una muerte segura¹⁹. La supervivencia en los últimos 15 años ha pasado del 60% al 92%.

– *Rotura de membranas y pérdida de líquido amniótico*: cuando esto sucede en torno al cuarto o quinto mes y gracias a nuevas técnicas la supervivencia ha pasado en los últimos 15 años del 0% al 40-60%.

– *Descompensaciones cardíacas y presencia de líquidos en diversas cavidades del cuerpo fetal*: aquí la supervivencia ha pasado del 10% al 60%.

Los datos aquí mencionados y la experiencia acumulada en los últimos 20 años de investigación demuestran que la medicina fetal, éticamente realizada, puede llegar a resultados antes impensables y restituye a las técnicas de diagnóstico prenatal toda su dignidad convirtiéndolas en momento propeuéutico para curar y no para matar.

Más allá de este tipo de consideraciones conviene recordar que la medicina no solo es funcional y física y que el aspecto psicológico tiene un papel fundamental en lo que atañe al paciente y también sobre todo en lo relacionado a la familia. Las técnicas de diagnóstico prenatal además de posibilitar la atención temprana de posibles patologías preparan a la familia para acoger al recién nacido como se merece. Dicho en otras palabras: la eticidad de estas técnicas diagnósticas está fuera de discusión. Lo que sí es necesario desde el punto de vista deontológico y ético es que se haga un buen uso de las mismas.

Principios éticos para una diagnosis prenatal plenamente respetuosa del pequeño paciente

La descripción detallada y sistemática de todas las técnicas de diagnosis prenatal, invasivas y no invasivas, escapa al alcance de este trabajo. Pretendemos más bien concentrar la atención sobre los aspectos bioéticos implicados en el manejo de estas técnicas y las consecuencias que derivan de su aplicación, dejando fuera de estas consideraciones la eticidad o no eticidad de las técnicas en los casos particulares, fácilmente deducible del riesgo que conllevan, de la indicación médica correspondiente y de la potencialidad terapéutica, preventiva o asistencial que puedan llegar a significar para un determinado paciente. Trataremos de concretar algunos particulares relativos al mismo diagnóstico. Explicaremos en qué consisten la proporcionalidad terapéutica y los principios para un buen acompañamiento de la pareja, para terminar aludiendo a los problemas que pueden presentársele al médico u operador sanitario en el campo de la diagnosis prenatal que son de dos tipos fundamentalmente: problemas ético-morales o problemas jurídico-legales.

El valor ético positivo de la diagnosis prenatal

Un primer aspecto que hay que considerar es el de la misma diagnosis. El acto diagnóstico tiene un valor ético positivo porque es la premisa para una intervención terapéutica o asistencial al servicio de la salud y de la vida humana. Lo que ulteriormente legitima la intervención del médico no es la diagnosis, como tampoco lo es el consenso del paciente. Es necesario también tener en cuenta la prognosis pues la enfermedad es una realidad que evoluciona en el tiempo, es una realidad dinámica, nunca estática. Diagnosticar pues no basta y hay que tener en cuenta otros muchos elementos, en este caso el acompañamiento de los padres hasta el nacimiento del niño (dimensión asistencial) y la posibilidad de intervención terapéutica para modificar la prognosis²⁰.

Quizá un ejemplo ayudará a entender lo que queremos decir. Una mujer madre de tres hijos solicita una revisión ecográfica. Acude sola pues su marido trabaja y no puede acompañarla. El técnico sanitario –es una mujer– realiza la ecografía de control y sin medias palabras mira a la paciente y le dice, cito textualmente: “tienes que abortar; es anencefálico”. La paciente se queda sin palabras y regresa a su casa envuelta en llanto. Después de unos días va junto a su marido a un ginecólogo que después de ver la ecografía se dirige a la pareja con estas palabras: es un niño. ¿Qué nombre habéis pensado para él? En ambos casos la anencefalia, que es un problema gravísimo, está presente, pero solo en el segundo caso la diagnosis realiza verdaderamente su función positiva²¹.

Los principios de referencia para una diagnosis verdaderamente ética



Esto implica que:

- a) El efecto viene tratado como cualquier individuo adulto.
- b) La diagnosis prenatal es lícita solo cuando se dan precisas y claras condiciones.
- c) El contexto privilegiado para determinar estas condiciones es el *counseling diagnóstico*.

1. Principio de proporcionalidad terapéutica

- Debe aplicarse a todos los sujetos implicados, es decir, debe tenerse en cuenta tanto a la madre como al concebido.
- Deben ser tuteladas la vida y la integridad física de ambos.
- El acto diagnóstico y la decisión terapéutica consiguiente no deben causar riesgos desproporcionados. Debe mantenerse siempre un equilibrio entre los riesgos y los beneficios.

Esta proporcionalidad terapéutica supone el respeto de una serie de condiciones. En primer lugar es necesario proceder a la luz de indicaciones médicas objetivas²² que permitan suponer un riesgo para el concebido (un riesgo procreativo previsible o un riesgo fetal durante el embarazo). A este nivel podemos enfrentarnos a diversos problemas; el primero de ellos es la posibilidad de falsos positivos (positividad a pruebas bioquímicas que indican probabilidad del riesgo); el segundo es el uso de

pruebas diagnósticas que son predictivas, es decir, se refieren a patologías que todavía no son evidentes o a predisposiciones genéticas a padecer enfermedades incurables.

En segundo lugar es necesario para respetar la proporcionalidad terapéutica minimizar el riesgo, es decir, afrontar el menor riesgo posible. Es evidente que a mayor invasividad de la técnica diagnóstica mayor grado de riesgo (posibilidad del daño físico, aborto espontáneo, etc.).

En tercer lugar hay que tener en cuenta la confiabilidad del resultado. No todas las diagnósticas prenatales tienen el mismo grado de certeza. En muchos casos se usan criterios de probabilidad, lo cual, de darse un falso positivo, puede significar un gravísimo error.

2. Principios para el acompañamiento –counseling (pre y postdiagnóstico)

a) La verdad en el respeto de los principios del proceso comunicativo

- Verdad en lo que se refiere a las posibilidades, límites y riesgos de las técnicas y de las terapias y sobre los posibles riesgos.
- Verdad sobre el concebido, sobre sus condiciones de salud, sobre su identidad ética y ontológica para así favorecer que sea acogido.
- La esencia del counseling es proporcionar información y asegurar un alivio a la pareja de manera que en la plena comprensión de las implicaciones y responsabilidades que ello comporta se pueda llegar a un consenso plena-mente libre e informado.
- La obligación de este counseling y del consenso informado subsiste siempre, aun cuando se trate de tests aplicados *sistemáticamente*. No hay que darlo por supuesto.
- Los principios que rigen este proceso comunicativo son: beneficiabilidad-no maleficencia de la información (certeza del contenido, respeto del derecho a no saber); no directividad de la información; confidencialidad y confianza; respeto y comprensión; secreto profesional; solidaridad de la organización social alrededor de la familia en el acoger al nascituro.

b) Obligatoriedad del consentimiento informado

- Las mujeres que son sometidas a un test bioquímico durante el embarazo deben ser antes informadas de la posibilidad de tener que enfrentarse después a una decisión relacionada de un modo u otro con el aborto.
- Todos deben ser informados oportuna y claramente sobre la posibilidad de rechazar un test.
- La mujer y su familia deberían siempre saber que las pruebas de diagnóstico prenatal pueden ser el primer paso hacia el aborto, también aquellas que hacen simplemente una ecografía. Todos deberían contar con la posibilidad de un oportuno acompañamiento²³.

c) Libertad-responsabilidad

– Responsabilidad significa aquí que nadie puede responder en lugar nuestro. Se trata de decisiones que no se pueden posponer y que no se pueden delegar. Cada uno debe aceptar su propia responsabilidad. Es responsable el médico o el operador sanitario y es responsable también la pareja.

– Es responsable la madre que debe actuar con libertad al interior de la pareja pero siempre con responsabilidad. Esto significa que debe responder por el concebido y que no puede ignorar tampoco al padre.

– También el médico y el operador sanitario son libres, son responsables y tienen una conciencia. Los padres deben obrar en conciencia, el médico también. Cada uno debe asumir libremente la responsabilidad que le compete.

En síntesis:

- Respeto por la vida.
- Equilibrio entre los riesgos y los beneficios, sobre todo para el concebido.
- Precisa indicación médica.
- Consenso informado.
- Respeto de la conciencia.

Los posibles conflictos para el médico: responsabilidad hacia la vida y respeto de la autonomía personal

A primera vista es evidente que los problemas que pueden presentársele al médico u operador sanitario en el campo de la diagnosis prenatal son de dos tipos fundamentalmente: problemas ético-morales y problemas jurídico-legales.

I. problemas bioéticomorales

Desde el punto de vista ético, la diagnosis prenatal, independientemente de los métodos que se adopten, es moralmente ilícita cuando viene realizada con una finalidad selectiva y sirve para la eliminación de los niños discapacitados. Dicho en otras palabras: cuando se contempla la eventualidad, en función de los resultados, de provocar un aborto, la diagnosis prenatal está ya viciada en su raíz. Cuando una diagnosis certifica la existencia de una malformación o de una enfermedad hereditaria y se convierte automáticamente en una sentencia de muerte se pervierte el acto médico en su misma raíz: no hacer el mal.

Esto implica que la mujer que solicitó la diagnosis con la intención determinada y precisa de proceder al aborto en el caso de que el resultado confirmara la existencia de una malformación o anomalía cometería una acción gravemente ilícita. Asimismo, obrarían en modo contrario a la ética y a la moral el cónyuge, los parientes o cualquier persona que aconsejara o impusiese la diagnosis prenatal a la gestante con la intención de llegar en dado caso al aborto. De modo semejante, el especialista que realizando la diagnosis o comunicando el resultado de la misma contribuyese voluntariamente o favoreciese la relación causa-efecto entre la diagnosis prenatal y el aborto subsiguiente obraría en modo contrario a la ética y a la moral. En este último supuesto se habla de *cooperación al mal*.

Existen dos modos de cooperación al mal. Se habla de cooperación *material* cuando quien coopera a la acción mala de otro proporciona solo algún elemento (la materia) pero no está de acuerdo ni pretende en modo alguno el fin malo perseguido por el otro. Por ejemplo, quien vende una pistola ignorando que el otro quiere suicidarse. Se habla de cooperación *formal* cuando la voluntad del que ayuda está de acuerdo con el mal buscado por el otro.

Se habla también de cooperación al mal directa cuando es posible establecer una relación de causalidad entre la materia proporcionada por el que ayuda y el mal elegido por el otro. La cooperación es indirecta si esta relación de causalidad no puede ser establecida de antemano o no es en modo alguno evidente. Cuando un especialista tiene la certeza moral de que la consecuencia directa de la diagnosis prenatal de una malformación o anomalía será el aborto, si procede está colaborando directamente al mal del otro, y por ello está obrando mal, se hace cómplice del otro.

Es una violación del derecho a la vida y es un abuso sobre los derechos y deberes prioritarios de los cónyuges cualquier normativa o programa de las autoridades civiles o sanitarias o de organizaciones científicas que en cualquier modo favorezca la conexión entre diagnosis prenatal y aborto, o que induzca a las gestantes a someterse a la diagnosis prenatal planificada con la intención de eliminar los fetos portadores de malformaciones o enfermedades hereditarias.

El derecho a la objeción de conciencia sanitaria permite que el personal sanitario y los operadores en el área de la salud no sean obligados a colaborar en actividades de este tipo, que necesaria y específicamente están finalizadas al aborto. Este derecho se funda sobre la misma dignidad humana y no depende de su reconocimiento jurídico. De hecho, puede y debe ejercerse aunque jurídicamente la legislación no lo prevea así. Es conveniente legislar y garantizar mediante leyes el ejercicio de este derecho cuando en una determinada situación su libre ejercicio pueda ser puesto en peligro, pero en ningún modo una ley puede cancelar el derecho a la objeción de conciencia. Una ley que prohibiera este derecho sería intrínsecamente mala y por lo tanto ya no sería ley.

Las actuales posibilidades cognitivas de la diagnosis prenatal exigen del derecho respuestas cada vez más argumentadas y adecuadas. Función del derecho es proteger los valores coexistentiales relevantes. No cabe duda que frente a una forma de

discriminación social legalizada contra la vida humana imperfecta, la finalidad eugenésica de la diagnosis prenatal representa una amenaza contra el derecho a la vida, contra la igualdad de oportunidades, es una ofensa contra la común dignidad de todos los hombres, contra su identidad subjetiva y contra el derecho a la diferencia genética.

II. problemas jurídico-legales

La problemática en este campo es muy sencilla en su raíz (casi siempre se trata de cuestiones económicas), pero es muy compleja en sus manifestaciones, que además varían en función de la concepción que se tenga del derecho. Esta diferente concepción del derecho explica las diferencias entre algunas sentencias de tribunales europeos y otras que se encuentran en la jurisprudencia norteamericana.

Solo como botón de muestra vamos a enumerar algunas de ellas que dan una idea de los posibles problemas en este campo.

– Reconocimiento del concebido-nacido como *centro de intereses jurídicamente tutelados, merecedor de tutela y de resarcimiento por actos lesivos por parte de terceros anteriores al nacimiento*. Sin embargo, se excluye el resarcimiento directo por *omitidas o erradas diagnosis* que hayan impedido el aborto²⁴. La justificación para proceder de este modo es por una parte la falta de un nexo de causalidad entre la conducta negligente del médico y la malformación congénita. Por otra parte, no puede existir o no puede reconocerse un *interés del concebido en no nacer*²⁵.

– Es reconocido un daño biológico y patrimonial a los padres por violación del deber de información e impedimento con ello del aborto²⁶.

– Otra de las justificaciones que aparecen en las sentencias es la *violación de la libertad y de la autodeterminación de la mujer*. Asimismo alguna sentencia habla de *violación del derecho a la salud psíquica*²⁷. También viene legitimado el derecho al deseo procreativo de los padres (art. 4 l. 194/78).

– Hacer nacer un hijo en *condiciones poco satisfactorias en términos de calidad de vida* equivale a causarle una injusticia (unplanned). Por ello, los tribunales norteamericanos reconocen el derecho a la diagnosis prenatal "*wrongful diagnosis*" e insisten particularmente en el derecho al *consenso informado en los embarazos de alto riesgo*. La vida es un principio de "public policy". Se excluye el reconocimiento del daño a la vida aun cuando se trate de una persona discapacitada pues se trata de daños "*non cognisable at law*". El hijo se convierte en "*centro de costos*" y algunas sentencias dan pie para pensar en la posibilidad de paternidad legal de los médicos y riesgo de tener que afrontar resarcimientos.

– La posibilidad de resarcimiento se hizo realidad en una célebre sentencia del tribunal de casación francés conocida como "*Caso Perruche*". Esta sentencia²⁸ causó una gran perplejidad porque en ella se alude a un presunto *derecho a no nacer*. También *del derecho a abortar se infiere el derecho a ser abortado*. Se privilegia el *principio de la reparación* (en términos económicos) al principio de solidaridad.

Conclusión

Cada vez sabemos más sobre las enfermedades y cada vez podemos saber antes sobre las enfermedades. Sin embargo, son escasas aún las respuestas terapéuticas. Por eso se impone una continua reflexión sobre la importancia de la investigación en el campo de la medicina fetal, a la luz de los principios antropológicos que fundan la verdad del hombre y el respeto de su dignidad. Los problemas planteados en el campo bioético son insuperables y lo seguirán siendo mientras no se le reconozca al feto su estatuto humano. El embrión y el feto o son seres humanos, dignos de ser tutelados en su derecho a nacer y a nacer sanos, o son solo una parte del cuerpo de la madre de la cual se puede disponer autónomamente²⁹.

Es un hecho que hoy por hoy los modernos instrumentales diagnósticos, el avance de la medicina y la visión cada vez más difundida del feto como pequeño paciente confieren hoy al médico la capacidad de observar y poder ayudar al concebido. La visión utilitarista, interesada tan solo en reducir el costo humano y económico de las enfermedades genéticas para la sociedad, se revela incapaz no solo de eliminar las enfermedades genéticas, sino también de resolver el drama humano que acompaña la vida de una persona discapacitada y a su misma familia.

Es una aberración y una monstruosidad concebir la prevención de las enfermedades genéticas y de las malformaciones como eliminación de seres humanos. La prevención debería ser entendida como investigación terapéutica y como educaciónformación de las parejas a la vida y a la salud, ya desde antes de la concepción, a través de una completa y verdadera información científica sobre las causas de las enfermedades genéticas y las posibilidades al día de hoy diagnósticas y terapéuticas. Los problemas relacionados a la salud fetal no tienen solamente una causa genética. Implican una multiplicidad de causas de origen personal, ético y social que escapan al enfoque eugenésico y que quedan por ello mismo sin resolver.

Debemos ser conscientes del inmenso poder de la tecnología y de la capacidad que tiene para generar estilos de vida individuales y sociales. Conocer esto es el presupuesto indispensable para no caer en la confusión entre modernidad y bondad, entre novedad tecnológica y mejoría efectiva de la calidad de vida para cada persona y para las generaciones futuras. Afirmar que los científicos no son responsables de sus acciones es hoy algo imposible.

La experiencia clínica enseña que para salvaguardar el verdadero bien de todos los sujetos implicados, la diagnosis prenatal debe ser promovida no como instrumento para buscar el feto malformado cueste lo que cueste, sino como un camino para sostener a la gestante y acompañarla desde la fase preconcepcional hasta después del nacimiento. Esto implica a nivel colectivo que la *ética de la responsabilidad* debe ser una realidad hecha posible sobre todo a través de la asistencia, concebida en primer lugar como reorganización de los servicios, de las estructuras y como distribución de los recursos disponibles. En segundo lugar, urge favorecer los programas de recuperación y

rehabilitación. En tercer lugar, y con esto concluimos, hay que trabajar sin descanso por promover una verdadera cultura de la solidaridad, la cultura de la vida.

Citas

¹ Cf. Bevis DC. The antenatal prediction of haemolytic disease of the newborn. *Lancet* 1952; 1: 395-8. Cf. Steele MW, Breg WR. Chromosome analysis of human amniotic fluid cells. *Lancet* 1966; 1: 383-385.

² En los países occidentales la incidencia de enfermedades genéticas gira alrededor del 3%. Menos del 15% de las patologías genéticas actualmente tienen cura médica. En algunos casos las intervenciones son todavía experimentales. La incidencia del síndrome de Down es de 1 por cada 600 nacidos. Sin embargo, un número creciente de mujeres da a luz a su primer hijo después de los 35 años y con ello aumenta el riesgo de concebir un hijo con el síndrome de Down. El porcentaje pasa de 1 cada 380 a los 35 años hasta 1 cada 240 después de los 37 años. Otro tipo de problemáticas se refieren a partos prematuros, bebés de bajo peso, etc. Puede verse una síntesis en Mary Engel, Moms over 40 a risky trend, *The Los Angeles Times*, 3-12-2007.

³ La distinción entre técnicas invasivas y no invasivas corresponde a un acercamiento objetivístico y externo. Desde el punto de vista subjetivo y vivencial las técnicas no invasivas son percibidas en la práctica como el primer escalón de una estrategia diagnóstica. Si entre un test no invasivo y uno invasivo el 94% de las pacientes a alto riesgo elige el primero, muchas de las que se sometieron al test no invasivo (el 49%) aceptarán después un test invasivo para que el resultado del test sea correcto.

⁴ Los efectos finales del tratamiento intrauterino de la espina bífida todavía deben ser evaluados a nivel mundial, pero es importante que se sigan desarrollando técnicas menos agresivas para su reparación, es decir, técnicas fetoscópicas. Para ello es necesario que los grupos que trabajan en cirugía fetal y en experimentación animal sigan investigando para conseguir que el acceso fetoscópico sea una realidad en el tratamiento de esta patología.

⁵ Esta técnica tiene dos riesgos altísimos: En primer lugar prevé tomar 1 o 2 células de un embrión al estadio de 6-8 células. Esto, además de la consistencia de la "muestra" (de 1/6 a 1/4 de las células totales del nuevo ser humano), supone que para efectuar este examen deba ser rota la membrana que recubre y protege en modo natural al embrión mismo. En segundo lugar esta técnica no proporciona datos absolutamente ciertos, tanto así que la literatura científica recomienda efectuar las pruebas normales de diagnosis prenatal (amniocentesis, villocentesis, etc.) para verificar la exactitud de la PGD. En promedio, los falsos negativos o falsos positivos oscilan en torno al 10%. Puede verse al respecto F. Martínez, Nace por primera vez en la sanidad pública un bebé libre de una patología hereditaria, en *La Razón*, 25 de julio 2006. Relata el caso de un bebé que gracias a la DGP está libre de sufrir de forma hereditaria la enfermedad de Duchenne, patología muscular ligada a un gen del cromosoma X que se manifiesta entre los dos y los tres años de vida, aunque no se diagnostica, por lo general, hasta los siete años de

edad, que a los 12 ó 13 años suele inmovilizar las piernas y que afecta a uno de cada seis mil bebés nacidos vivos.

⁶ Cf. Chitayat D., Babul-Hirji R. Genetic counselling in prenatally diagnosed nonchromosomal fetal abnormalities. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2000; 12: 77-80.

⁷ Cf. Conferencia Episcopal Española, La eugenesia no es curación. A propósito de supuestos avances de la sanidad. Madrid, 27 de julio de 2006. “Con el diagnóstico genético preimplantacional, por tanto, no se cura a nadie, lo que se hace es seleccionar a los enfermos para la muerte y a algún sano para que viva. La ética reserva para esta práctica el nombre de eugenesia. Eliminar embriones (enfermos o sanos) es atentar muy gravemente contra el derecho fundamental a la vida de seres humanos en las primeras fases de su desarrollo vital. [...] El hecho feliz del nacimiento de un bebé sano no basta para presentar como progreso unas prácticas que no tienen en cuenta el derecho a la vida de sus hermanos generados in vitro. La justicia y la solidaridad exigen de todos el compromiso con la verdad.”. Giuseppe Noia se pregunta al respecto: ¿Qué cosa es sino una manipulación cultural y científica el hecho de que tras la PGD sobre 17.544 embriones fecundados se han obtenido tan solo 279 nacimientos (1,5%)? ESHRE Preimplantation Genetic Diagnosis Consortium, 2001.

⁸ Cf. Green RJ. et al. Surveillance for second primary colorectal cancer after adjuvant chemotherapy, *Ann Intern Med* 2002, 136: 261-269.

⁹ Cf. Sunday Times (Londres), 6 mayo 2007. Véanse también las fuertes críticas a esta técnica en Viviana Dalouis, Si elimina il malato. Sempre che lo sia. Entrevista al Prof. Licio Contu, genetista y ex Director del Centro Regional de Trasplantes de Cerdeña (Italia), en *Avvenire*, 3-I-2008.

¹⁰ Llama la atención el ejemplo de Italia donde más del 50% de los embarazos es seguido muy de cerca con la aplicación sistemática de técnicas de diagnóstico prenatal, en promedio más de 80.000 al año. Según un artículo publicado el 11 de marzo de 2007 en *La Repubblica*, en 2005 el 79% de las mujeres italianas se ha sometido al menos a tres ecografías durante el embarazo. En los últimos 10 años la demanda se ha incrementado en un 90% de las estructuras públicas y en un 276% en las instituciones de salud privadas. El dato habla por sí solo. Otra investigación del Instituto Superior de Sanidad ha evidenciado que más de 90% de las mujeres se somete a un número promedio de ecografías muy superior al aconsejable. En el sur de Italia se llega a 6,2 ecografías por embarazo, 5,5 en el centro de la República y 4,9 en el norte. Solo el 17% de las mujeres se conforma con los tres exámenes ecográficos recomendables, uno en cada trimestre del embarazo, mientras que el 50% hace entre 4 y 6 ecografías y el 30% siete o más. Es sobre todo en los tres primeros meses de embarazo cuando se recurre con mayor frecuencia a las sondas transvaginales que ponen al feto en contacto directo con el haz ultrasónico. Estudios experimentales sobre animales han demostrado lesiones hepáticas en fetos cuyas madres han sido expuestas abusivamente a ultrasonidos, sobre todo en presencia de medios de contraste. Cf. Alessandra Turrise, Troppe ecografie, en *Avvenire*, 07 maggio 2004. La autora se refiere a declaraciones de Adelfio Elio Cardinale, Director

de la Facultad de Medicina de Palermo y al trabajo de Roberto Lagalla, Director del Departamento de Ciencias Radiológicas en Palermo. En la misma línea puede verse cf. Sandrine Blanchard, L'Académie de médecine s'inquiète des «dangers» de l'échographie foetale en 3 D, in *Le Monde*, 07.10.2004.

¹¹ Cf. Queisser-Luft A., Stopfkuchen H., Stolz G., Schlaefer K., Merz E. Prenatal diagnosis of major malformations: quality control of routine ultrasound examinations based on a five-year study of 20248 newborn fetuses and infants. *Prenat Diagn* 1998; 18: 567-76.

¹² Cf. Khuse H. *L'etica pratica di Peter Singer*, in <http://www.zadig.it/news2002/sci/new-10-10-1.php> [10-X -2002]. Según un artículo del Journal of American Medical Association, Peter Singer justifica el infanticidio sobre la base de la “utilidad total”: “Cuando la muerte de un niño discapacitado lleve al nacimiento de otro niño con mejores perspectivas de vida feliz, la cantidad total de felicidad será mayor si el niño discapacitado es matado”.

¹³ Desde el punto de vista ético los falsos positivos abren la posibilidad de descartar embriones y fetos en una etapa precoz o neonatos si el diagnóstico es tardío, que pueden aparecer como enfermos pero que en la realidad son sanos. Es este uno de los puntos negros más difíciles de resolver. Al respecto véase Gambino G. *Diagnosi prenatale. Scienza, etica e diritto a confronto*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma 2003, sobre todo pág. 126-178.

¹⁴ Cf. Shirley S. Wang. Addressing the fallout of newborn screening. Government and researchers seek to reduce false positives, improve physician education and follow-up for families. *The Wall Street Journal*, 30-10-2007, pág. 1.

¹⁵ Cf. Bellieni C. Diritto alle cure: no alle differenze tra adulti e neonati, in *Zenit.org*, 4 novembre 2007. El autor propone usar la palabra «handifobia»: la fobia hacia el «handicap» (la discapacidad), la fobia de lo que no está bajo control, que impide pensar con serenidad en quien es discapacitado. Muy recomendable consultar el blog de este autor (en italiano) en la siguiente dirección: http://carlobellieni.splinder.com/tag/diagnosi_prenatale.

¹⁶ Véase, por ejemplo, el Art. 4 y el Art. 6 de la ley 194/1978 vigente en la República de Italia.

¹⁷ Citado por Flynn J. En busca del bebé perfecto, Bebés eliminados mientras la nueva eugenesia gana fuerza, en *www.zenit.org ROMA*, jueves, 5 julio 2007.

¹⁸ La cirugía abierta consiste en abrir el útero materno, extraer la parte afectada del feto, repararla y reintroducir al bebé, reponiendo el líquido amniótico y re-suturando la bolsa de las aguas. La cirugía mínimamente invasiva realiza las intervenciones a través de un fetoscopio (aguja ancha de dos canales: uno para introducir la óptica que permite ver al cirujano y otro para el instrumento quirúrgico: láser, tijeras, etc.), de manera que, al

finalizar la intervención, solo se ha realizado una pequeña incisión, como un punto, en el abdomen de la madre. Los expertos sostienen que la tendencia europea va a acabar imponiéndose debido a sus excelentes resultados y a su menor agresividad.

¹⁹ Cf. Ramírez De Castro N. Cirugía fetal, qvo vadis?, en ABC, 8 de septiembre de 2007. Cf. Giuseppe Noia, Da “I cure” a “I care”: una medicina che salva, accompagna e non sopprime la vita, in www.zenit.org ROMA, lunedì, 21 maggio 2007.

²⁰ Desde el punto de vista de la Iglesia Católica se encuentran indicaciones precisas sobre la licitud de la diagnosis prenatal sobre todo en dos documentos: en la Declaración de la Congregación para la Doctrina de la Fe Instrucción *Donum Vitae*, sobre el respeto de la vida humana naciente y la dignidad de la procreación (22 febrero 1987), I, 3: AAS 80 (1988), 80 y en la Carta Encíclica *Evangelium Vitae* de Juan Pablo II, del 25 de marzo de 1995. En *Donum Vitae* el Magisterio de la Iglesia declara que los exámenes prenatales deben respetar la vida y la integridad del embrión o feto humano y que su finalidad debe ser terapéutica, es decir, deben buscar la protección y el cuidado individual del niño concebido. En el horizonte de esta finalidad terapéutica se incluye también el deseo de informarse sobre el estado de salud del feto. Es fundamental que de las técnicas que se usen no pongan en riesgo desproporcionadamente la vida del niño. Como justificación última de alguna de estas afirmaciones se encuentra otro documento de la Congregación para la Doctrina de la Fe, Declaración sobre el aborto procurado (18 noviembre 1974), 12-13: AAS 66 (1974), 738, así como otros muchos documentos y pronunciamientos del Magisterio de los cuales deriva la inequívoca posición de condena del aborto voluntario.

²¹ Es muy interesante cuanto se refiere en un documento de la Santa Sede la Carta de los agentes sanitarios, del Consejo Pontificio para los Agentes Sanitarios (X-1994) porque en una breve síntesis reúne los principales factores éticos implicados en la diagnosis prenatal y a la vez presenta de modo ordenado muchos de los pronunciamientos que Juan Pablo II ha hecho sobre el tema en numerosas intervenciones. Simultáneamente al principio de no afrontar un riesgo desproporcionado, que es algo que a veces es inherente a la misma técnica, el documento subraya la importancia para la licitud de los exámenes de la finalidad terapéutica, es decir, de la búsqueda del bien de la madre y del niño. La carta por una parte critica el abuso de la diagnóstica prenatal finalizada al aborto selectivo, y por otra subraya su licitud por los beneficios que puede procurar. Es cuanto hemos tratado de reflejar en nuestro trabajo. Juan Pablo II decía en el n. 63 de *Evangelium Vitae*: Una atención especial merece la valoración moral de las técnicas de diagnóstico prenatal, que permiten identificar precozmente eventuales anomalías del niño por nacer. En efecto, por la complejidad de estas técnicas, esta valoración debe hacerse muy cuidadosa y articuladamente. Estas técnicas son moralmente lícitas cuando están exentas de riesgos desproporcionados para el niño o la madre, y están orientadas a posibilitar una terapia precoz o también a favorecer una serena y consciente aceptación del niño por nacer. Pero, dado que las posibilidades de curación antes del nacimiento son hoy todavía escasas, sucede no pocas veces que estas técnicas se ponen al servicio de una mentalidad eugenésica, que acepta el aborto selectivo para impedir el nacimiento de niños afectados por varios tipos de anomalías. Semejante mentalidad es ignominiosa y

totalmente reprochable, porque pretende medir el valor de una vida humana siguiendo solo parámetros de “normalidad” y de bienestar físico, abriendo así el camino a la legitimación incluso del infanticidio y de la eutanasia.

²² Son indicaciones médicas objetivas: Edad materna superior a 35 años; antecedente de otro hijo que padece el síndrome de Down (esto aumenta el riesgo en un 2%); presencia en uno de los padres de aberración cromosómica recesiva (aumenta el riesgo del 5% al 12%); presencia en uno de los padres de un gen dominante que determina enfermedad cromosómica o antecedente de un hijo con desorden recesivo de un gen patógeno; antecedente de un hijo con defectos en el cromosoma X, madre portadora sana (si el hijo es varón el riesgo es de 50%); antecedente de un hijo con déficit malformativo en el tubo neural; antecedentes de hijos que padecen graves malformaciones congénitas, exposición de los padres a dosis de agentes mutágenos físicos, químicos u otros (radiaciones).

²³ En lo que se refiere a malformaciones, derecho al consentimiento informado y embarazos de alto riesgo es interesante la sentencia de Supreme Court Texas, 1975; y acerca de los tests, véase District Court Alabama, 1994 - AFP and Court of Appeals Michigan, 1996.

²⁴ Véase al respecto Trib. Roma 13.12.1994; Trib. Bergamo, 16.11.1995.

²⁵ Cf. App. Venezia, 1990. Se presupone el mayor valor de la vida.

²⁶ Cf. Sentencia Trib. Cassazione Penale, 1997.

²⁷ Cf. Art. 4 l. 194/78 de la ley italiana sobre el aborto.

²⁸ Cf. Cass. 17.11.2000; Cass. 13.07.2001; Cass. 28.11.2001.

²⁹ Para la conclusión sigo lo anotado en Gambino G. Diagnosi Prenatale, Scienza, Etica e Diritto a confronto, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli 2003.