

**Publicado en la Revista Bioética y Ciencias de la Salud Vol. 3 N° 4, en la sección de
OPINION**

ASESORAMIENTO GENÉTICO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL: ASPECTOS ÉTICOS

VICTORIANO GRACIA MANZANO. Médico, Especialista en Ginecología, Master en Bioética por la Universidad de Murcia.

Hasta hace relativamente pocos años la vida del feto dentro del útero era casi desconocida, incluso para el mismo personal médico e investigador. La información que se tenía era muy escasa: algunas noticias sobre su situación, posición, crecimiento, latido cardíaco y poco más, y para ello, las únicas armas que tenía el ginecólogo eran sus manos para palpar, el estetoscopio para escuchar el latido fetal, la radiografía en gestaciones próximas al término para confirmar embarazos múltiples o anomalías esqueléticas groseras y la experiencia para resolver las situaciones. Sin embargo, las posibilidades técnicas se han desarrollado tanto en las últimas décadas, que en la actualidad, es posible determinar en la mayoría de los casos, casi todos los defectos congénitos con los que nacerá el feto.

Pues bien, aunque el diagnóstico de las enfermedades congénitas y genéticas ha avanzado muy deprisa en los últimos años, merced a los nuevos métodos de diagnóstico prenatal, las dificultades objetivas para un tratamiento eficaz en la mayoría de los casos, hacen que la prevención sea un objetivo deseable para todos los que de alguna manera se relacionan con este problema.

La prevención de estas enfermedades puede ser primaria o secundaria. Como la constitución genética de cada individuo se fija en el momento de la fusión de los pronúcleos masculino y femenino, la prevención primaria, o sea, el evitar la aparición del trastorno genético en un individuo concreto, tendría que centrarse en medidas preconcepcionales que podríamos concretar en:

1.- Evitar la exposición de los progenitores a agentes capaces de dañar el material genético (radiaciones, drogas, contaminaciones ambientales, etc.);

2.- Procurar que los embarazos ocurran en edades reproductivas óptimas, inferiores a los 35 años;

3.- Evitar la gestación por parte de aquellos matrimonios con riesgo elevado de transmitir una enfermedad genética (individuos con enfermedades dominantes, mujeres portadoras de genes ligados al cromosoma X, y parejas portadoras de genes recesivos);

4.- Prevención de algunos defectos congénitos durante la gestación mediante una nutrición adecuada (Fenil-Cetonuria, Galactosemia); previniendo y tratando posibles infecciones (Toxoplasmosis, Rubeola, etc); evitando la exposición a agentes teratógenos (Rayos X, Medicamentos, etc); y la suplementación vitamínica con ácido fólico para prevenir trastornos del tubo neural.

A pesar de lo anterior, a veces, ante el nacimiento de un niño con una enfermedad genética, es frecuente escuchar a los padres: "... pero si no hay antecedentes de algo así en la familia y el embarazo ha transcurrido muy normal...". Por desgracia, las medidas de prevención primaria, no sólo son difíciles de cumplir o de implantar, sino que a veces son ineficaces. Por eso los métodos de prevención de las enfermedades genéticas más difundidos son los secundarios, que tienen como objetivo la prevención del nacimiento de niños afectados basándose en:

- a) la detección de individuos y/o parejas con riesgo de transmitir a la descendencia una afección particular;
- b) el asesoramiento genético a los mismos;
- c) el ofrecimiento de diagnóstico prenatal de la afección posible.

Aunque no soy genetista, sino ginecólogo y voy a tratar de diagnóstico prenatal, si haré una reflexión somera sobre el consejo genético, que se puede definir según **Aladjem** como: **"el consejo profesional referente a la magnitud, consecuencias y alternativas existentes para tratar el riesgo de aparición de un trastorno hereditario en una familia ya constituida o por constituir"**.

Este consejo genético tiene como finalidad instruir a los que se van a casar o a los padres, sobre los posibles riesgos que pueden correr ante la concepción de un nuevo hijo, informándoles adecuadamente para que puedan decidir serena y prudentemente la conveniencia o no del matrimonio o de la procreación.

El consejo genético abarca, por tanto, tres aspectos: a) diagnóstico de la enfermedad existente en los familiares, b) pronóstico de la aparición de la enfermedad en los posibles descendientes, y c) la comunicación de la respuesta al que pregunta.

Por tanto, si se tuviera la sospecha de que alguno de los cónyuges padece una enfermedad con riesgo de incidir en la descendencia, parece razonable la conveniencia de un reconocimiento previo al matrimonio o la concepción.

Dado que la aparición de un feto con alteraciones genéticas o congénitas, es relativamente frecuente, hay quienes sugieren la necesidad de imponer el consejo genético obligatorio, pero la posibilidad de un certificado médico obligatorio y eliminatorio, que se convirtiera en un impedimento para el matrimonio, no parecería razonable por las siguientes razones:

- a) por las dificultades prácticas que conlleva;
- b) porque podría lesionar el secreto profesional del médico o ir contra determinados deberes de conciencia;
- c) y, sobre todo, porque va contra un derecho de la persona, el de contraer matrimonio.

Más acorde con el ideal de libertad sería la gradual implantación de la visita médica prematrimonial, sin imposiciones del poder público, ya que un informe médico serio, que concrete todos los riesgos posibles, en muchos casos llevará a una pareja a renunciar al matrimonio, si ello resulta lo más adecuado. Pero tiene que quedar claro que la visita médico-prematrimonial debe limitarse a informar y a poner a la pareja ante su responsabilidad, siendo por otra parte conscientes de las dificultades y limitaciones que

ofrece esta información, ya que lo determinante es el pronóstico preciso del riesgo, y hoy en día no se conoce todo lo necesario para poder dar ese pronóstico con plena garantía.

Esta etapa pregestacional afecta tan sólo a los futuros padres y en esta fase no hay ningún problema bioético específico.

La especificidad aparece cuando se trata del diagnóstico prenatal propiamente dicho, es decir, cuando mediante técnicas adecuadas para obtener la información se pretende conocer el genotipo, el sexo, o las eventuales malformaciones del feto, ya que esa información puede llevar a los implicados -padres, médico, estado- a decisiones diversas.

En otros tiempos, los padres que tenían en su hogar un hijo con problemas de malformación eran admirados, por su ejemplo de valentía y serenidad ante "la prueba". Hoy, en el mejor de los casos, son considerados como unos inconscientes; y como el derecho legal a recurrir al aborto se confunde con un deber, admiten como único derecho respetable el de tener hijos cuando se desea y, además que estén sanos.

En este sentido la presión que están sufriendo los médicos es enorme, ya que pueden ser llevados ante los tribunales por desaconsejar o no prescribir la realización de las pruebas encaminadas al diagnóstico de una posible alteración fetal.

¿Que se entiende por diagnóstico prenatal?

Según los Protocolos de la S.E.G.O. del año 94, tomados de los Comités de trabajo de la OMS de 1970, 1975 y 1982, con la expresión "diagnóstico prenatal" se agrupan **todas aquellas acciones diagnósticas encaminadas a descubrir durante el embarazo un "defecto congénito", entendiéndose por tal "toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple".**

El Prof. J.M. Carrera lo define como **"el conjunto de técnicas encaminadas a detectar defectos congénitos o enfermedades hereditarias del feto durante su gestación en el útero materno".**

El diagnóstico prenatal, como se deduce de la definición anterior, ha sufrido una evolución a lo largo de estos últimos años. Al principio era sinónimo de diagnóstico genético, porque se centraba en el estudio de cromosomopatías, en una segunda fase se añadió el diagnóstico morfológico del feto y finalmente se ha llegado a una fase en la que se están empezando a estudiar las alteraciones moleculares, metabólicas y funcionales del feto.

En definitiva y en un sentido muy amplio, el diagnóstico prenatal permite conocer el feto dentro del útero, sus posibles enfermedades, malformaciones, grado de desarrollo, etc., para poder poner en marcha, con rapidez y eficacia, todas las acciones terapéuticas posibles tanto ante, como postnatales. Con el diagnóstico prenatal lo que se pretende es saber como está el feto dentro del útero, ya que ello nos puede facilitar su tratamiento

intraútero si es posible, adelantar el parto si es preciso o preparar el arsenal terapéutico para tratarlo una vez nacido.

- Algunos ejemplos:
- Una Eritroblastosis fetal por sensibilización Rh, se puede tratar mediante transfusión sanguínea intrauterina.
 - Ante un feto femenino con Síndrome Adrenogenital se puede conseguir, mediante la inyección periódica de cortisona, prevenir la masculinización de los genitales externos.
 - En mujeres con una Fenil-Cetonuria o una Galactosemia, que son un trastorno genético del metabolismo, la instauración de un tratamiento dietético preconcepcional o durante las primeras etapas del embarazo es el único medio de prevenir complicaciones como microcefalia, retraso mental, cardiopatías congénitas, etc.
 - Ante la sospecha de espina bífida se puede hacer la prevención con Acido Fólico, con unos resultados muy interesantes.

Sin embargo hoy, para mucha gente el diagnóstico prenatal tiene un sentido muy restringido. La O.M.S. ya definía el diagnóstico prenatal como **"todas las posibles acciones diagnósticas encaminadas a descubrir cualquier tipo de defecto congénito"**. Aquella finalidad del diagnóstico prenatal que pretendía ver como estaba el feto, bien, mal, regular, de cuanto tiempo está, como se está desarrollando, se ha restringido, y hoy en día se entiende por diagnóstico prenatal todas las técnicas encaminadas a descubrir la existencia de un defecto congénito. Ya no importa como está el feto, lo único que se busca es si tiene o no un defecto congénito. Con este criterio sobre el significado del diagnóstico prenatal nos encontramos con una paradoja tremenda: que las mismas técnicas que sirven para decirnos como está el feto dentro del útero, van a ser las responsables de que ese feto sea eliminado, porque en la mayoría de los casos, diagnóstico prenatal de malformación es sinónimo de aborto.

Al Prof. **USANDIZAGA**, que es un estudioso de estos temas, le escuché una frase que a mí me llamó la atención. Decía: **"que no parece tener sentido desarrollar y perfeccionar muchas técnicas, más o menos complejas, para llegar a la conclusión de que ante supuestas o reales dificultades, el único remedio posible fuera: o suprimir la capacidad reproductora de una persona, mediante la esterilización, o matar a una persona mediante el aborto"**. No le encontraba sentido a hacer grandes inversiones en medios y técnicas, tiempo, dinero, etc., para que si se llegaba a una supuesta o real dificultad, el único tratamiento fuera abortar o aconsejar la esterilización.

En el fondo de estos problemas, lo que subyace es una enorme presión social y cultural en busca de la calidad de vida. Calidad de vida, que llevada a su extremo ha hecho que la O.M.S. haya publicado una frase tremenda diciendo: **"que en un mundo que se preocupa cada vez más por la calidad de vida humana, se debe dar por descontado que los hijos deberán nacer libres de toda enfermedad genética"**, es decir, hay que dar por descontado que todos los niños deben nacer libres de cualquier tara.

De lo hasta ahora referido se deduce que el diagnóstico prenatal puede plantearse en una doble vertiente: o nos permite tratar al feto como un paciente más o puede ser un instrumento selectivo para su eliminación. Ante este doble planteamiento se comprende perfectamente que las opiniones en torno al diagnóstico prenatal no solo sean diversas, sino que estén enfrentadas.

Hay una opinión que dice, que no hay que dejar vivir a los portadores de una enfermedad genética. Estos dan por descontado que no hay que hacer diagnóstico prenatal, porque el diagnóstico prenatal es caro y además tiene riesgos para la madre. Lo que hay que hacer es dejar que nazca el niño, y una vez nacido hacer una eutanasia neonatal que es más económica y que no tiene riesgos para la madre.

Para otro grupo, el aborto sería la mejor solución entre dos decisiones desagradables. Están de acuerdo en que hay que hacer el diagnóstico prenatal, pero si se encuentra una malformación, primaría el principio de calidad de vida. Para estos es menos desagradable el hacer un aborto que pechar con las cargas sociales, económicas, familiares, etc., que conlleva el nacimiento de una persona con alguna disminución física, psíquica o de otra naturaleza.

Y por fin, hay un tercer grupo de personas entre las que me incluyo, para las que el diagnóstico prenatal es bueno siempre que respete la vida y la integridad del feto y que se oriente hacia su custodia y hacia su curación para alcanzar una satisfactoria calidad de vida. En esencia hay dos interpretaciones para el concepto de diagnóstico prenatal, independientemente de cual sea la técnica usada. **Para unos, el objetivo es precisar el estado de salud del niño, y para los otros, sólo tiene como finalidad el obtener niños perfectamente sanos.**

A la hora de tomar una postura sobre el diagnóstico prenatal, lo primero que nos hemos de preguntar es si el diagnóstico prenatal es una realidad en sí misma o si forma parte y parte importante de una asistencia sanitaria. Porque si el diagnóstico prenatal tiene una finalidad en sí mismo y todo consiste en hacer un diagnóstico, puede convertirse en un acto técnicamente neutro sin ninguna connotación ética. Pero si se considera como asistencia sanitaria, supone introducirlo en la esfera de las decisiones médicas, y por lo tanto, tendrá que someterse a todos los criterios médicos y deontológicos.

Pero diagnosticar significa reconocer por signos y síntomas las condiciones del organismo humano y revelar su estado de salud, y ese conocimiento debe ser puesto al servicio de la salud y de la vida. Por lo tanto el diagnóstico prenatal constituye el primer paso de un acto médico, y todo acto médico para que sea correcto, para que sea ético, tiene que perseguir la mejora del paciente. Si el diagnóstico prenatal no persigue la mejora del paciente no puede considerarse, según el razonamiento que estamos haciendo, un auténtico diagnóstico prenatal, no forma parte de esa asistencia médica, porque una asistencia médica primero diagnostica y a continuación, si es posible, trata de curar o de mejorar. Lo que no se puede hacer es diagnosticar y a partir de ahí o no hacer nada o ir en contra de los intereses del feto. Por tanto, como primera conclusión: **todo diagnóstico realizado sobre el embrión debe ser utilizado en su propio beneficio, puesto que hemos de considerarle como un paciente más.**

Situado el diagnóstico prenatal dentro del actuar médico, para decidirse a realizarlo creo que deben existir las tres condiciones que configuran un acto médico:

1- que haya una v
2- que los riesgos de la técnica usada estén en función del fin perseguido

3- que el fin del diagnóstico sea tratar de curar

Es decir, que la indicación, los riesgos y el fin son las tres premisas que van a determinar si el diagnóstico prenatal va a ser ético o no. Vamos a ver, pues, cada una de estos tres apartados.

Indicaciones del diagnóstico prenatal.

En contra de lo que podría creerse, debe quedar claro que no son técnicas para hacer a demanda, sin una indicación, puesto que el riesgo que conlleva ese diagnóstico sobre la integridad del feto, para poder ser asumido, debe estar en proporción a los beneficios que le pueda reportar. Las indicaciones que justifican la realización del diagnóstico prenatal se pueden resumir en las siguientes: a) Edad de la madre superior a los 35 años. La razón es que el riesgo de encontrar una anomalía cromosómica crece de un 0.9% para madres de 35 años, a un 8% en madres de 45 años. b) El antecedente de un hijo nacido con una Trisomía 21, ya que el riesgo de que se repita la misma patología u otra alteración cromosómica, se sitúa alrededor del 2.5%. c) La presencia en uno de los padres de una aberración cromosómica compensada, pues en los descendientes aparece el riesgo, no sólo de tener idéntica aberración, sino que pueda no estar equilibrada y se manifiesten la patologías correspondientes. d) El antecedente de un hijo ya nacido con un desorden metabólico originado por un déficit enzimático, ya que si uno de los padres es heterocigótico la recurrencia es alta, de un 25%. e) La presencia en un hijo anterior de una hemoglobinopatía grave como la Drepanocitosis o la Alfa o Beta-Talasemia o los padres son portadores heterocigóticos del gen. En ese caso el riesgo de recurrencia está próximo al 25%. f) La presencia de un hijo con una enfermedad asociada al cromosoma X o la madre portadora heterocigótica del gen afectado como en la Hemofilia. En este caso el riesgo de recurrencia es casi del 50%. g) Los casos de infertilidad previa con antecedentes de abortos de repetición. h) El antecedente de un hijo con un grave defecto congénito del tubo neural como son la Anencefalia, Espina Bífida, etc. En estos casos el índice de recurrencia oscila entre el 3.5 y el 5.5%. i) La confirmación durante el embarazo de una alteración en la cantidad de líquido amniótico, de un retraso del crecimiento intrauterino, la aparición de arritmias cardíacas fetales, de una sensibilización Rh, etc. j) La exposición durante los primeros meses del embarazo a Radiaciones, a infecciones tipo Toxoplasmosis, Rubeola, etc. o a otros agentes teratógenos.

La segunda condición era que los riesgos a asumir al hacer el diagnóstico prenatal estuvieran en función del fin perseguido. Pues bien, los riesgos inherentes al diagnóstico prenatal están en función de las técnicas que usamos, ya que no tiene el mismo riesgo hacer una alfafetoproteína en sangre materna que hacer una biopsia corial en la octava semana.

Vamos a hacer por tanto una exposición somera de las técnicas de diagnóstico prenatal más usadas para así poder hacer una breve valoración de las mismas.

La **amniocentesis**, que junto con la ecografía, es la técnica base del diagnóstico prenatal, consiste en la introducción por vía transabdominal de un catéter en cavidad amniótica. Se puede hacer a partir de la semana quince o dieciséis que es cuando hay suficiente líquido amniótico y descamación celular para poder hacer un estudio bioquímico o bien citogenético con cultivo celular o no. El estudio bioquímico del líquido permite el diagnóstico de algunos cuadros patológicos del tubo neural, de enfermedades metabólicas y de estudios virales. El estudio de células fetales no cultivadas permite conocer el sexo e, indirectamente, las enfermedades ligadas al cromosoma X, junto con algunas enfermedades metabólicas hereditarias. El cultivo de las células facilita el diagnóstico de las anomalías cromosómicas (cariotipo) de la mayoría de las enfermedades hereditarias.

En la amniocentesis, el porcentaje de riesgo de aborto imputable directamente a la técnica está entre el 1 y 1.5%, y de lesiones fetales y maternas de tipo infecciones o hemorragias del 1%. Los riesgos de esta técnica que está estandarizada, muy experimentada, y que da una gran información, pueden ser asumidos. En mi opinión la valoración ética de la amniocentesis en el diagnóstico prenatal es aceptable porque tiene pocos riesgos y nos da mucha información.

Una técnica en estos momentos muy de moda en diagnóstico prenatal es la **biopsia corial**. Es una técnica mucho más precoz que la amniocentesis, ya que permite obtener muestras de la vellosidad corial, que tiene el mismo patrimonio cromosómico que el feto, entre la semana 6ª a 9ª. Se hace mediante catéter flexible, guiado por ultrasonografía, bien por vía transcervical o transabdominal. Las indicaciones principales del examen de vellosidades coriales incluyen el diagnóstico de anomalías cromosómicas y un creciente número de errores congénitos del metabolismo y situaciones susceptibles de análisis de DNA. Los riesgos de la biopsia corial son mayores para el feto, ya que se provoca el aborto en un 5 al 6% de los casos, existiendo el riesgo de aberraciones cromosómicas derivadas de la propia biopsia así como de malformaciones fetales. En cuanto a la madre los riesgos son la infección y la hemorragia.

Si como vemos la biopsia corial encierra graves problemas desde el punto de vista ético y sólo tiene como ventaja sobre la amniocentesis, la rapidez con que proporciona los resultados, entonces, ¿por qué se están haciendo tantas biopsias coriales?. Porque como en muchos sitios diagnóstico prenatal es sinónimo de aborto, si el diagnóstico de malformación por amniocentesis se hace a las 16-17 semanas y por biopsia corial a las 6 - 9 semanas: en ese momento el feto es más pequeño y, por tanto, el aborto es mucho más fácil técnicamente; socialmente no es aun conocido, pudiendo pasar desapercibido para el entorno, incluso familiar; y, además como la madre no nota aun los movimientos fetales, se evitan mayores trastornos psicológicos y emocionales. Estas "**ventajas**" son las que han contribuido a la rápida generalización y difusión del método.

Otra técnica es la **Fetoscopia**. Hoy se practica muy poco. Consiste en introducir un instrumento óptico dentro del útero y ver al niño. Permite visualizar el feto y sus posibles defectos anatómicos, tomar biopsias diagnósticas de tejidos fetales, obtención de muestras de sangre fetal y realizar terapia fetal intrauterina. Hoy en día para visualizar el feto y ver su aspecto morfológico está superada por la ecografía y para tomar muestras del feto por la amniocentesis. Los riesgos de la fetoscopia son mucho

más altos que los de la biopsia corial, más de un 5% de riesgo de muerte fetal y entre un 12 y un 15% de partos prematuros, ya que es posible que se puedan desencadenar contracciones al pinchar el útero con un fetoscopio, que es relativamente grueso. Por el elevado riesgo que supone para el feto esta técnica no parece éticamente aceptable.

Otro método diagnóstico es la **ecografía**. Este es el método más usado en diagnóstico prenatal, siendo aconsejable realizar de 2 a 3 durante el embarazo. Con ecógrafo de alta resolución y ecografistas perfectamente formados, la ecografía da una información del estado morfológico del feto muy detallada y fidedigna, llegando a diagnosticar hasta un 95 % de las llamadas malformaciones mayores. Trastornos como los defectos del tubo neural, displasias esqueléticas graves o anomalías de los órganos abdominales, pueden detectarse por ultrasonografía entre las semanas 17 y 20 de la gestación; la hidrocefalia puede detectarse más tardíamente y en centros especializados en ultrasonografía de alta resolución pueden detectar un número creciente de otras anomalías, como anomalías estructurales del encéfalo, varios tipos de cardiopatías congénitas, hendidura del labio superior y del paladar, microftalmía, Síndrome de Down, etc.

Se trata de una técnica carente de efectos perjudiciales y además ha permitido el desarrollo y seguridad de otras técnicas diagnósticas y terapéuticas como la amniocentesis, la biopsia corial, la fetoscopia y funiculocentesis. Por su inocuidad no presenta reparos éticos. Sólo surge una duda cuando se ven auténticas campañas de ecografías de tercer nivel a toda la población en torno a las 20 - 22 semanas cuando ya el feto se puede ver perfectamente. Uno se pregunta: ¿por qué esa insistencia por parte de los poderes públicos y autoridades sanitarias con respecto a las 20-22 semanas?. ¿No será porque en la Ley de despenalización del aborto de nuestro país se recoge la posibilidad de acogerse al tercer supuesto en caso de malformación fetal hasta la 22 semana?. Insisto mucho en el límite porque, cuando menos, obliga a reflexionar.

Otra técnica es la **funiculocentesis**. La funiculocentesis, que ha entrado en la clínica obstétrica hace pocos años, resulta una técnica extraordinariamente grata, porque permite conocer bastantes cosas del feto, hacer un análisis de sangre fetal, y lo que es más importante, se puede hacer una auténtica terapia fetal. Por medio de la funiculocentesis, se puede diagnosticar la anemia del feto con una sensibilización Rh grave permitiendo hacer transfusiones intrauterinas repetitivas, cada 20 o 30 días si es preciso y de esa forma niños que se morían en la semana 24 o 26 permite llevarlos sin ningún riesgo hasta conseguir la suficiente madurez fetal; también permite tratar a niños con cardiopatías, que antes se morían y seguir su evolución, etc. La funiculocentesis permite hacer no sólo un diagnóstico prenatal sino también una auténtica terapia fetal.

La funiculocentesis como técnica diagnóstica no ofrece ningún problema ético y tiene sobre la fetoscopia como evidentes ventajas: la mayor sencillez de la técnica, la obtención de mayor cantidad de sangre fetal pura, necesidad de menor número de punciones y la posibilidad de efectuarla en el tercer trimestre de la gestación lo cual permite controlar una posible acidosis fetal, realizar un cariotipo rápido o introducir en el feto productos farmacológicos intravascularmente.

Otra técnica es la **detección y dosificación de la Alfafetoproteína sérica materna**. Aun cuando su origen es fetal, se puede detectar en suero materno, y aunque tiene una

utilización limitada para el diagnóstico de las enfermedades genéticas, en cambio es valiosa para el despistaje de los defectos del tubo neural. Un 80% de los casos con defectos abiertos del tubo neural (Espina Bífida, Mielomeningocele, etc.) y más del 90% de los de Anencefalia, así como algunos casos de Atresia Esofágica, de Nefrosis congénita e incluso la Tetralogía de Fallot, se asocian a una elevación de los niveles de AFP en suero materno a las 16-18 semanas de gestación. Un descenso de las tasas de AFP por de bajo de límites inferiores a los normales parece encontrarse en un número significativo de Síndromes de Down. Es una técnica inocua, que no tiene ningún reparo ético y proporciona evidentes beneficios. La AFP también puede determinarse en líquido amniótico, obtenido por amniocentesis, con los mismos fines ya reseñados. La asociación de la dosificación de bHCG y Estriol a la Alfa-Fetoproteína constituyen el denominado triple screening que se ha introducido como parámetro a valorar en el despistaje del Síndrome de Down, aunque su especificidad no es absoluta.

Aunque existen también técnicas radiológicas, en el momento presente tienen una aplicación muy limitada, ya que la radiología computerizada aún no ha encontrado su sitio en este campo.

Quisiera finalmente referirme a la **biopsia de embrión** o diagnóstico preimplantatorio. Actualmente es técnicamente posible la realización de biopsias en el embrión antes de su implantación. Durante la fertilización in vitro y el cultivo del embrión, se puede efectuar: a) la biopsia del corpúsculo polar (mediante la extracción del producto haploide no funcional, resultante de la meiosis I); b) extracción de una o dos células (blastómeros) del embrión cuando se encuentra en la etapa de desarrollo de 8-16 células; c) la biopsia de células citotrofoblásticas (las que van a formar la placenta, no el cuerpo del embrión). De esta manera puede realizarse con los blastómeros: a) un cariotipo, que permite detectar no sólo la aneuploidía, sino también las anomalías estructurales como las deleciones, inserciones y translocaciones; b) la hibridación “in situ” con el uso de sondas génicas de DNA específico para determinar el sexo de los embriones humanos preimplantados; c) un estudio de los defectos genéticos a nivel de una célula (blastómero), basándose en la amplificación del DNA mediante la Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) para determinar el sexo o identificar las mutaciones de los embriones que serán implantados en una mujer cuya descendencia tiene riesgos de padecer una enfermedad hereditaria ligada al sexo, con lo cual sólo se implantarían, aquellos embriones libres de un defecto genético.

Este método, al igual que la biopsia corial, conlleva un grave riesgo de pérdidas embrionarias, por lo cual se hace necesaria una estricta valoración ética, ya que como dice Griffin y cols., la aspiración del diagnóstico preimplantatorio es dar a los padres la oportunidad de interrumpir los embarazos de fetos con anomalías. Como en la mayoría de las enfermedades hereditarias ligadas al sexo el diagnóstico específico no es posible, la única opción según el parecer de este autor, es abortar todos los fetos masculinos, la mitad de los cuales pueden no estar afectados. El diagnóstico preimplantatorio ofrece la “alternativa” consistente en seleccionar los embriones femeninos obtenidos por FIV en parejas con riesgo de transmitir enfermedades hereditarias y solamente éstos ser transferidos a la madre. Como estamos viendo **con esta mentalidad de falta de respeto a la vida humana, el planteamiento actual del diagnóstico preimplantatorio es marcadamente eugenésico. Se está convirtiendo en un arma de selección por la que se sentencia después del diagnóstico a muchos embriones a ser “chatarra**

biológica” y no tener derecho a la existencia, incumpliendo así el principio de igualdad de todos los seres humanos.

VALORACIÓN ÉTICA DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Como ya es conocido entre las corrientes bioéticas más extendidas, se encuentran las siguientes:

- Bioética de signo sociobiológico;
- Bioética liberal-radical, no cognotivista;
- Bioética utilitarista;
- Bioética contractualista;
- Bioética de los principios;
- Bioética de la virtud;
- Bioética personalista.

Voy a fundamentar mi valoración ética del diagnóstico prenatal en la bioética personalista que creo viene a resolver la integración entre la bioética de la virtud y la de los principios, ya que la virtud no debe excluir los principios, puesto que es posible un equilibrio entre ambos, y porque pienso que la bioética tiene que estar centrada en la persona humana, ya que ella es el objeto principal de la biomedicina.

Esta bioética personalista se fundamenta en una antropología en la que la persona humana lo es -simplemente- por ser de la especie humana, prescindiendo de la capacidad o no de ejercer determinados actos, ya que no se reduce a la suma de ellos, ni deviene en persona por su actividad. Su realidad trasciende sus operaciones. La sustancialidad de la persona humana es unitotalidad física, psíquica y espiritual, de tal forma que es un absurdo pensar en la existencia de un individuo de la especie humana que no sea al mismo tiempo ser humano y persona humana. De esta manera, la persona humana por su constitución, es toda ella un fin en sí misma que exige un respeto incondicionado o inviolabilidad y pasa a ser filtro y punto de referencia para determinar la licitud o ilicitud de las intervenciones a realizar en ella, si dañan o no el ser personal. La dignidad humana por tanto, es el centro de esta bioética que puede definirse como bioética de la sacralidad o inviolabilidad de la vida humana.

Esta concepción de la inviolabilidad de la vida humana de la bioética personalista, se apoya en:

a) Reconocer que la libertad y autonomía tienen unos límites, que se concretan en el bien de la persona en su conjunto como mente y cuerpo (no en sus deseos). El primer deber es el respeto a uno mismo en nuestra integridad corporal, ya que la vida es algo anterior a la libertad y la que posibilita su ejercicio. Destruir la vida en nombre de la libertad, es estar destruyendo la propia libertad.

b) Dada la unidad substancial de la persona humana, el hombre es cuerpo, y las acciones sobre el cuerpo son acciones sobre la persona. Por tanto, la intervención sobre el cuerpo tiene que estar destinada a restablecer su finalismo, no a alterarlo, sino a hacerlo más eficiente y funcional.

c) La vida humana es inviolable “per se”: no puede entenderse como una realidad con grados de mayor o menor calidad. Lo valioso no es un organismo sano, sino el hombre. Hay que ayudar al enfermo, no mejorar al sano. Por tanto, debemos, respetar la diversidad, como medio necesario para prevenirnos de la dictadura del racismo y la eugenesia, la selección o la discriminación social.

d) La ciencia ha de estar al servicio de la verdad y de la persona, de forma que la ciencia se abriría no sólo a saber cómo funcionan las cosas sino a contemplar las cosas en sí mismas. La ciencia necesita a la ética para poder dirigir nuestra capacidad de dominio sobre la naturaleza.

Como podemos observar, la diferencia entre esta propuesta y la de los principios está, más que en la formulación de los mismos (el principio de beneficencia se puede relacionar con el terapéutico, el de autonomía con el de libertad - responsabilidad, el de justicia con el de sociabilidad o solidaridad), en la teoría ética y antropológica subyacente que los articula jerárquicamente determinando un mínimo conjunto de actos que pueden considerarse dentro de lo que la literatura ética denomina absolutos morales.

Concretadas las indicaciones del diagnóstico prenatal, hemos descrito las diversas técnicas que se emplean unidas a los riesgos que conllevan. Nos queda por último determinar los fines por los que se solicita. Pues bien, los fines del diagnóstico prenatal estarán en función del concepto que se tenga del valor de la vida humana y de la calidad de vida.

¿Qué es calidad de vida?. La calidad de vida es un concepto estrechamente ligado con la concepción que se tenga sobre el sentido de la vida del hombre. Cuando se considera que ésta no puede ser tratada como un bien instrumental, el criterio de la "calidad de vida" es siempre complementario del respeto a la vida. **Desde esta perspectiva aspirar y esforzarse por conseguir una mayor calidad de vida aparece como una aspiración noble, pero teniendo claro que el valor de la vida no disminuye si la calidad desciende o, incluso, está ausente.**

Por el contrario, cuando el criterio de la "calidad de vida" se inspira sobre una concepción de la vida humana como bien instrumental, según principios utilitaristas, surgen graves interrogantes éticos, ya que a la calidad de vida se le concede el carácter de valor supremo, por encima de la misma vida, que deja de ser vista como el bien más fundamental. Para esta manera de pensar toda vida ha de tener necesariamente un nivel de calidad para ser digna de vivirse y para estos la "ética de la calidad de vida" ocupará el lugar de la "ética de la vida". Las consecuencias prácticas de esta supremacía y de esta "ética de la calidad de vida" no se han hecho esperar. Si falta esa calidad de vida no existe ya justificación para ver como humana y digna de vivirse la vida del sujeto así calificado; y por tanto, se defenderá como razonable y deseable que sea suprimida, como si se tratara de una enfermedad.

Este concepto de "calidad de vida" plantea interrogantes que indican claramente la inspiración utilitarista que subyace en todo el planteamiento, como los siguientes: ¿Qué instancia, quién y con qué parámetros decide que una vida carece del mínimo de calidad exigida para ser vivida y, por tanto, debe ser destruida?; ¿La decisión de eliminar la vida

a un sujeto malformado se toma sobre la base de calidad de vida del propio individuo o desde el bienestar de otros, como los padres, la sociedad, etc.?.

En nuestra opinión, el sentido adecuado de la expresión "calidad de vida" como criterio ético no puede separarse de la afirmación del valor principal y superior de la vida humana, ya que **“independientemente de la condición y de la etapa de la vida en que se encuentren, todos los seres humanos son radicalmente iguales y tienen unos derechos fundamentales, el primero de los cuales es el derecho a la vida”**.

La dignidad de la vida del hombre le corresponde en razón de su ser, no aumenta según va evolucionando, no necesita que se la concedan los demás y es inviolable en el sentido de que no le puede ser arrebatada desde fuera.

Valorar individualmente a cada persona y concederle una dignidad absoluta tiene, entre otras consecuencias: Que la vida de cada persona no puede quedar supeditada a la decisión de la sociedad, de los médicos, ni siquiera de los padres. Que no se puede sacrificar en favor de intereses ajenos, a un ser que tiene valor y sentido en sí mismo. Y que nunca puede ser considerado como puro medio ni utilizado para la consecución de unos bienes, aunque estos sean beneficiosos para la ciencia y/o para la comunidad. **Toda persona, por tanto, tiene derecho a ser respetada en su dignidad humana, a ser atendida en sus necesidades médicas y a no ser discriminada por sus características genéticas.**

Cuando se antepone el término "calidad de vida" al valor de la propia vida, el diagnóstico prenatal puede convertirse en un instrumento de selección -de control-, ya que si se pone de manifiesto alguna alteración en el embrión o en el feto, el recurso al aborto eugenésico o selectivo va a ser la dramática solución en la mayoría de los casos. Y es que, entendida así la "calidad de vida", el diagnóstico prenatal se convierte en un medio que facilita la eliminación del feto no deseado.

Como podemos advertir de lo anteriormente expuesto, la eticidad del diagnóstico prenatal no es una cuestión irrelevante. En ella se encuentran implicados: el Estado, que puede convertirse en impulsor de campañas selectivas; el técnico, que si pretende ser respetuoso con la vida, debe plantearse la licitud de su colaboración en un diagnóstico cuando una eventual respuesta negativa puede ser instrumentalizada hacia el aborto; la madre, que no debe ver su embarazo como la producción de un objeto sobre el que pueda exigir un determinado control de calidad y suprimirlo cuando no lo alcance; e incluso la propia tecnología, no sólo por la finalidad perseguida, sino también por la agresividad de la mayoría de ellas.

Veamos ahora aquellas condiciones que pueden hacer que el diagnóstico prenatal sea merecedor de una valoración ética negativa, así como las consecuencias que la idolatrización de la "calidad de vida" tiene o puede tener:

a) En relación con el Estado, quizás la consecuencia más grave, sería hacer obligatorio el empleo del consejo genético y diagnóstico prenatal a todas las parejas y embarazadas, favoreciendo directa o indirectamente la relación diagnóstico prenatal positivo de alteración con aborto selectivo, pasando por encima de la dignidad absoluta tanto del feto como de la madre.

Además hemos de tener en cuenta que el Estado puede imponer la obligatoriedad del consejo genético y diagnóstico prenatal, no ya legislando, sino ejerciendo presión sobre las parejas, facilitando datos sobre la carga económica que los niños malformados suponen para la familia, la sociedad, etc., creando, en fin, un estado de opinión, un clímax, contra estas familias.

Ahora bien, en enfermedades como el Alzheimer de aparición tardía ¿qué se haría con los fetos?. Y a los portadores sanos de un defecto recesivo como los Hemofílicos, ¿habría también que matarlos?. Y a las madres que se negaran a someterse a dichas exploraciones, ¿cómo se las trataría?.

Una cosa que el Estado no puede hacer es obligar a los técnicos a realizar contra su voluntad determinadas exploraciones, de cuyo resultado puede seguirse la supresión del feto.

b) En relación con la madre y la familia. Para la madre, cuando la "calidad de vida" del hijo no es algo deseable, sino exigible, el embarazo puede transformarse en un mero proceso productor, de cuyo resultado puede disentir al no llegar su calidad al mínimo exigido. Visto como un objeto, el embrión debe ser convenientemente analizado, para evitar que nazca con taras genéticas. Para alcanzar ese fin todos los métodos serían lícitos y la madre estaría dispuesta a cualquier técnica de diagnóstico prenatal aunque en ella no estuvieran presentes ninguna de las indicaciones que pudieran hacerlo aconsejable.

La mujer podría también solicitar el ser sometida al diagnóstico prenatal con la intención de evitar el nacimiento, no ya de un hijo defectuoso, sino de uno sano, pero no del sexo deseado. De este modo el diagnóstico prenatal se transformaría en un instrumento de selección fetal, pero de niños normales.

c) En relación con el personal técnico. Si el técnico defiende la "calidad de vida" como un valor superior a la propia vida, se sentirá inclinado a satisfacer a la mujer, renunciando a las cuestiones éticas, que verá como un obstáculo contra el derecho de la mujer o contra el progreso científico o técnico.

En estos casos para el técnico, el límite de su actuación no es el respeto a la condición personal del embrión o del feto, sino lo técnicamente irrealizable o inconveniente.

Por tanto al técnico: a) No le importará recurrir a las técnicas más agresivas, si con ello facilita la decisión de la mujer; b) No le preocupará que no exista indicación para hacer el diagnóstico prenatal; c) Se definirá a sí mismo como un mero "funcionario", que realiza un encargo facilitando la información necesaria, dejando a la madre en las mejores condiciones para decidir, en cuyo acto él no tiene parte; d) Si piensa que el diagnóstico prenatal es un buen instrumento para seleccionar la calidad de la especie humana colaborará en campañas organizadas por las autoridades civiles o sanitarias que favorezcan la conexión entre diagnóstico prenatal y aborto; e) Llegará incluso a negarse a realizar el diagnóstico prenatal a mujeres que no estén decididas a abortar en caso de resultado positivo de alteración.

Veamos ahora una valoración positiva del diagnóstico prenatal.

Para una valoración positiva del diagnóstico prenatal han de tenerse en cuenta estos dos criterios: a) La afirmación de la condición personal del embrión humano, y b) El respeto absoluto con que el embrión debe ser tratado desde el instante de la concepción.

Desde esta perspectiva, el deseo de la "calidad de vida" es un criterio auxiliar del respeto a la vida. Es la vida, desde el momento de la fecundación, la que es sagrada, no su calidad. La calidad es deseable, pero no exigible a cualquier precio. En el fondo, la idolatrización de la "calidad de vida" supone, de hecho, un grave riesgo para la propia vida.

Orientada correctamente la "calidad de vida", el diagnóstico prenatal no plantea dudas en cuanto a su licitud, pues será respetuoso con la condición personal del feto-embrión, y será una técnica orientada a dar "la vida", ya que posibilita un tratamiento precoz, que permite curar al feto o, por lo menos, mejorarlo en la medida en que ello sea realizable.

Presupuesto lo anterior vamos a analizar ahora las condiciones requeridas por las diversas partes implicadas, a fin de que su actuación sea éticamente correcta.

a) Por parte del Estado. Al Estado se le pide la difusión y promoción de una cultura que promueva y defienda el valor de la vida desde el momento de la concepción, independientemente de la calidad que presente, que rechace el pensamiento de aligerar las cargas financieras de la sociedad mediante la supresión del niño malformado y que, por el contrario, estimule y ofrezca iniciativas, subsidios y otras posibilidades para el sostenimiento de embarazos no deseados y difíciles.

También puede montar centros de consultas genéticas en los que se garanticen la total libertad de decisión de las mujeres y de actuación de los técnicos que intervienen en el proceso y en los que además de guardar secreto de los resultados, se oriente siempre hacia la custodia y mejora del embrión.

Finalmente sería conveniente que las autoridades sanitarias publiquen listas de enfermedades para las cuales se disponga tanto de medios diagnósticos, como de medidas terapéuticas con posibilidades de éxito.

b) En relación con la madre y la familia. La madre debe: 1) Tratar a su hijo con respeto absoluto, esté sano o enfermo y sea del sexo deseado o no; 2) Defenderlo, custodiarlo y procurar curarlo si presenta alguna alteración; 3) No acudir al diagnóstico prenatal salvo cuando haya indicación, no encontrándose entre estas la determinación del sexo.

La madre tiene derecho a ser informada de los riesgos que para ella y para el feto tienen las diversas técnicas de diagnóstico prenatal y puede negarse y rechazar la exploración. Será por tanto necesario el consentimiento libre e informado. Por parte del marido y del resto de la familia se espera una actitud basada en el respeto absoluto que se debe al embrión o feto, por su condición personal.

c) Personal técnico y procedimientos técnicos. Como las técnicas tienen sus riesgos y la generalización indiscriminada también, el especialista no someterá a la mujer a esta exploración salvo que concurra alguna de las indicaciones precisas que ya fueron señaladas.

Antes he dicho que la madre tiene derecho a un consentimiento libre e informado, pero el técnico a veces puede encontrarse ante decisiones difíciles: ¿debe dar siempre la información?, ¿debe realizar el diagnóstico prenatal en todos los casos en que el consejo genético descubre un embarazo de riesgo?, etc. Voy a intentar, desde el respeto absoluto al embrión o feto, dar las directrices de la respuesta a éstas cuestiones.

La situación que se le plantea al especialista es triple:

1º.- Si la mujer o la familia manifiesta claramente su actitud pro-aborto ante un resultado "desagradable", el experto debe negarse a realizar el diagnóstico prenatal. **Sería una colaboración formal, y la acción ilícita por ambas partes.**

2º.- Lo más frecuente va a ser encontrarnos con que no sea posible establecer con certeza cuál será el comportamiento de la mujer ante el resultado del diagnóstico. En este caso, el especialista, en primer lugar, verificará la existencia de indicaciones que justifiquen la exploración. Si existen, procederá a realizarlo. La mayoría de las veces no existirán problemas, pero si se detectara alguna alteración deberá informar a la madre haciéndole ver la dignidad y valor de esa vida, las posibilidades de tratamiento y dándole todo su apoyo. Si a pesar de la ayuda la mujer decidiera abortar, **estaríamos ante una cooperación material al mal, que no debe intranquilizar al experto.**

Por tanto creo que en esta segunda situación, la exploración debe realizarse a todas las pacientes de riesgo que lo deseen y que haya sido determinado por el consejo genético previo. A este respecto Carlo Caffarra afirma que: "sin duda, negar el diagnóstico prenatal en estas circunstancias sería injusto, y podría provocar el recurso al aborto por turbación y desesperación".

3º.- Cuando exista un programa prefijado por la autoridad sanitaria, por el cual, el resultado desfavorable vaya seguido de la interrupción del embarazo, el técnico deberá negarse a participar en la realización del diagnóstico prenatal. **Colaborar en ese diagnóstico, supondría hacerlo en ese programa, lo que equivale a cometer una acción ilícita. El especialista puede negarse a ello.** La autoridad, que no puede imponer a un médico realizar una intervención quirúrgica que él defiende como no necesaria o peligrosa, mucho menos puede obligarle a colaborar en un programa con el que se pretende suprimir vidas.

Opino, por todo lo expuesto, que es un error tenerle miedo al diagnóstico prenatal por las malas consecuencias que puede tener y que hemos señalado, ya que pueden ser muchos los beneficios que un programa bien realizado tendría para el feto, la familia y la sociedad, sobre todo si se investiga en esta dirección, y por ello creo, que frente a una ética de calidad de vida, **la adopción de la ética de la inviolabilidad de la vida humana supone, no sólo que el hombre no sea lobo para el hombre, sino también que el desarrollo armónico de la ciencia sea a la medida del hombre.**

Por ello y para acabar apuntaría una última idea, la conveniencia de crear centros de diagnóstico y tratamiento perinatal en los cuales se podría:

- 1.- Potenciar el trabajo de información y consejo genético.
- 2.- Establecer protocolos de trabajo que ayuden a la toma de decisiones.
- 3.- Investigar en técnicas más inocuas para mejorar los resultados.
- 4.- Avanzar en el tratamiento médico y quirúrgico ante y postnatal.
- 5.- No escatimar el número de diagnósticos prenatales, sino hacer todos los indicados.