

Dilemas éticos en el asesoramiento genético del diagnóstico prenatal ¹

Yudiesly Moreno Cidre *

RESUMEN

El advenimiento del diagnóstico prenatal ha modificado radicalmente el manejo de los embarazos y de los resultados perinatales. La posibilidad de diagnosticar y tratar afecciones fetales antes del nacimiento ha determinado la aparición de dilemas bioéticos propios del diagnóstico prenatal, la terapia y la medicina fetales. Cuestiones como las alternativas en caso de diagnosticarse una afección fetal, el status moral del embrión o feto así como los posibles tratamientos al feto y sus repercusiones se encuentran en el centro de grandes debates éticos que no solamente incluyen a los profesionales de la salud. El presente trabajo expone una revisión de los principales aspectos de algunos de estos dilemas así como los puntos de vista de diferentes autores al respecto. Se concluye que los principios generales de la bioética deben servir de base para el análisis y la solución de los nuevos dilemas que han surgido en el campo del diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético.

Palabras clave: *Diagnóstico prenatal; asesoramiento genético; medicina fetal; ética.*

INTRODUCCION

La humanidad contemporánea está siendo testigo y protagonista del desarrollo de la ciencia y la técnica y todos somos actores de un proceso social de conocimiento del cual se espera que pueda contribuir al desarrollo de la sociedad.

El ejercicio profesional en el sector de la salud en los momentos actuales, de gran desarrollo científico técnico, ha enfrentado a todos aquellos que lo practican, sin excepción, a muchos dilemas éticos de naturaleza tan compleja como lo son en si mismos los propios hombres y las relaciones sociales que establecen el proceso de producción de sus bienes materiales y espirituales. Muchos estudiosos han centrado su atención en los grandes conflictos derivados de la invasión tecnológica en el campo de las ciencias medicas, cuestión evidentemente importante pero, al propio tiempo, han soslayado el tratamiento a fondo de los problemas que plantea la sociedad moderna al hombre común en el enfrentamiento a la atención de su propio proceso salud-enfermedad .

Las grandes conquistas de la humanidad, entre las

cuales merecen destacarse el aumento de la esperanza de vida al nacer, la disminución de la mortalidad infantil y también la mortalidad materna, la disminución de los índices de morbilidad y mortalidad por enfermedades infectocontagiosas que constituían hasta mediados del siglo pasado, un gran azote, han dado paso a nuevas interrogantes acerca de las causas de las enfermedades crónicas degenerativas, lo cual ha incentivado el proceso de investigación sobre las causas genéticas de las mismas.

Los aspectos éticos y morales surgen en todas las ramas de la medicina, pero son especialmente beligerantes en la genética, no solamente por la forma en que este tema choca con el individuo sino también con la familia y la sociedad en general.

Aquellos padres que han tenido un hijo con serias anomalías deben inevitablemente reflexionar acerca de los factores que han podido originar tal condición, en especial si los niños que tengan en un futuro pueden verse igualmente afectados.

Las personas que tienen un historial familiar con importantes alteraciones físicas o mentales de carácter presumiblemente hereditario, deben estar igualmente preocupadas ante la posibilidad de que ellas mismas puedan desarrollar la enfermedad en cuestión o bien transmitirla a las siguientes generaciones.

No hace muchos años, las parejas con alto riesgo de tener un hijo con un desorden genético no contaban más que con dos opciones: aceptar la situación o bien considerar otras posibilidades alternativas como la anticoncepción, la esterilización, la inseminación, adopción e interrupción del embarazo.

Debido a las necesidades de estas personas de recibir una información adecuada, surge el asesoramiento genético, como una estrategia fundamental de los servicios de genética, con el objetivo de facilitar a individuos y familias afectadas por problemas de este tipo la comprensión de los mismos, el enfrentamiento de sus consecuencias médicas y sociales y permitirles tomar las mejores decisiones.

El consejo genético es un proceso de comunicación no dirigida y sin juicios, mediante el cual el conocimiento basado en hechos se imparte para facilitar una elección personal informada.



No obstante, la genética clínica es un tema que se presenta en sí misma al debate ético, debido a las nuevas oportunidades proporcionadas por los descubrimientos de la biología molecular; las áreas potenciales de dificultad en genética clínica incluyen el diagnóstico prenatal.

En la actualidad están ampliamente disponibles varios métodos para diagnosticar las malformaciones estructurales y las enfermedades genéticas durante el 1er y 2do trimestre del embarazo.

El uso de estas técnicas para monitorizar embarazo de riesgo genera cierta controversia. La consiguiente interrupción del embarazo debido a la existencia de una malformación fetal produce ansiedad y hace que surjan temas muy sensibles acerca de la gravedad de la malformación que puede ser considerada para justificar la interrupción como una opción y la forma en que la sociedad proporciona cuidados y medios para los niños y adultos con discapacidad.

Cuando se realiza el asesoramiento genético por parte de un equipo multidisciplinario profesional no se puede dejar de tener en cuenta sus cuatro elementos primordia-

les: Diagnóstico, Estimación del riesgo, Comunicación, Soporte o basamento.

También es importante poner en práctica los principios en el manejo de enfermedades genéticas:

-El médico asesora; la conducta reproductiva la decide el paciente. El profesional pone a disposición de sus pacientes todos los elementos informativos necesarios para facilitar la toma de decisión que será confidencial y únicamente derecho de la pareja consultada.

-El riesgo no tiene memoria. Al asesorar y establecer los riesgos de recurrencia es importante recordar que estos son específicos de cada gestación o individuo. Una pareja de individuos AS con riesgo de recurrencia de hijos SS de un 25%; con un hijo enfermo, ante un nuevo embarazo tiene igual probabilidad de tener otro hijo enfermo. Nunca se debe caer en el error de asegurar la descendencia sana porque el enfermo ya nació.

-No crear ansiedad. Si la forma de asesorar a la familia puede crear ansiedad, es mejor no hacerlo o idear otra estrategia diferente a la ya usada, pues se considera que en primera instancia el asesoramiento genético implica una disminución de la ansiedad del paciente.

-El enfoque de riesgo. Hay que concienciar la relatividad del riesgo. Diferentes familias pueden entender la misma situación de diferentes formas; para algunos un riesgo de 1:100 es elevado, para otros pudiera parecer insignificante, por otra parte un riesgo 10 veces mayor puede en algunas ocasiones resultar objetivamente bajo. Se hace necesario valorar cada situación, su contexto familiar e individual más que la cifra misma.

-Diagnóstico. Al manejar situaciones o entidades de etiología genética es preferible, cuando no se tiene un adecuado dominio de la situación, abstenerse de un diagnóstico definitivo o criterio conclusivo. Esto implica un estudio posterior de la situación, profunda revisión de la literatura y, en el caso que se considere, interconsulta con otros especialistas. El médico de asistencia tiene que cuidar su criterio diagnóstico en bien del paciente y su familia. En ocasiones, en el caso de algunas entidades, no se llega a un diagnóstico conclusivo aun en los servicios avanzados de la especialidad.

DESARROLLO

Lineamientos éticos propuestos para el diagnóstico prenatal:

1.- Distribución equitativa de los servicios de genética, incluyendo el diagnóstico prenatal, con prioridad para aquellos con mayor necesidad médica e independientemente de la capacidad económica o de cualquier otra consideración (justicia).

2.- El diagnóstico prenatal debe ser voluntario. Los futuros padres son los que deben decidir cuándo un padecimiento genético amerita diagnóstico prenatal y, en su caso, la interrupción o no del embarazo cuando el feto está afectado (autonomía)

3.- Si el diagnóstico prenatal está indicado desde el



vellosidades coriales (BVC) en las que se estudian directamente las células fetales. Estos métodos se denominan “invasivos” y pueden producir complicaciones tales como la pérdida del embarazo en aproximadamente el 0.5% de las pacientes. Existen otros recursos invasivos como la fetoscopia o la cordocentesis útiles como herramientas de

punto de vista médico, debe estar disponible independientemente del punto de vista de la pareja en relación al aborto. En algunos casos, puede permitirle a ésta prepararse para el nacimiento de un hijo afectado (autonomía). El caso de padecimientos que se inician en la edad adulta es más polémico y pueden requerir de asesoramiento especial, así como evitar hacer la prueba en embarazos que van a llevarse a término.

4.-El diagnóstico prenatal se realiza sólo para dar a los padres y a los médicos información acerca de la salud del feto. El uso del diagnóstico prenatal para selección del sexo, no es aceptable, excepto en situación de riesgo para un padecimiento ligado al sexo (no maleficencia). El diagnóstico prenatal para pruebas de paternidad, en general no es aceptable, excepto en los casos de violación o incesto, pero puede ser considerado en casos particulares.

5.- El diagnóstico prenatal realizado únicamente para aliviar la ansiedad materna, en ausencia de indicaciones médicas, debe tener una prioridad menor en la distribución de los recursos que el que se lleva a cabo por una indicación médica precisa (justicia).

6.- El asesoramiento debe preceder al diagnóstico prenatal (no-maleficencia).

7.- Los médicos deben discutir todos los hallazgos clínicos relevantes con la mujer o la pareja, incluyendo el amplio rango de variabilidad en las manifestaciones de la condición en discusión (autonomía)

8.- Las decisiones de la mujer y/o la pareja, en un embarazo con un feto afectado, deben ser respetadas y protegidas dentro del marco de la familia y de las leyes, la cultura y la estructura social del país. La pareja y no el profesional de la salud es quién debe tomar la decisión (autonomía).

El diagnóstico prenatal se ha realizado desde hace ya más de tres décadas por medio del ultrasonido. Este método se considera “no invasivo” y su aplicación no presenta complicaciones; por otro lado, sirve de apoyo para la realización de otras técnicas como la extracción de líquido amniótico (amniocentesis) o la obtención de un pequeño fragmento de la placenta (biopsia de

diagnóstico y eventualmente de intervención fetal.

Mientras se realiza el asesoramiento genético y antes de ofrecer el método de diagnóstico prenatal, se le debe brindar a la paciente una explicación del problema y las posibles soluciones. Este consentimiento informado ha sido definido como “la explicación a un paciente atento y mentalmente competente de la naturaleza de su enfermedad, así como del balance entre los efectos de la misma y de los riesgos y beneficios de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos recomendados, para a continuación solicitarle su aprobación para ser sometido a esos procedimientos”. El consentimiento informado debe contener los siguientes aspectos:

Descripción de los tratamientos o procedimientos recomendados.

Informar acerca de los riesgos y beneficios del procedimiento.

Diferentes alternativas, incluyendo otros tratamientos o procedimientos, incluyendo riesgos y beneficios.

Los posibles resultados en caso de no efectuarse el tratamiento.

Las probabilidades de éxito, y lo que el médico interpreta por éxito.

Los posibles problemas durante la recuperación y el período de tiempo en el cual la paciente no estará apta para reiniciar sus actividades normales.

Una vez ofrecido el asesoramiento genético y presentados los aspectos que demandan el consentimiento informado, la paciente debe tomar la decisión final en relación si procede o no a la realización del diagnóstico prenatal. De forma general, los estudios prenatales deben basarse en la voluntariedad de la mujer y de la pareja, para respetar la autonomía e intimidad de la familia, la cual nunca debe ser tomada a la ligera.

Ya expuestos los aspectos anteriores surge una interrogante: ¿qué criterios debe reunir una enfermedad, que justifiquen su inclusión en un programa de diagnóstico prenatal? La entidad en cuestión deberá ser un problema de salud importante para una población determinada, que afecte a un número considerable de individuos, cuya historia natural debe ser comprendida adecuadamente.

Debe existir un método de pesquizaje o *screening* que haya probado ser efectivo en la selección de pacientes para ser sometidas a las pruebas diagnósticas. Esta problemática debe ser analizada en el contexto de cada población, sociedad o país. A modo de ejemplo, la drepanocitemia y la talasemia son dos tipos de anemias hemolíticas cuyas tasas de portadores varían en diferentes poblaciones y representan serios problemas de salud en diferentes zonas geográficas.

Otro dilema importante es el acceso a las instituciones que brindan los mencionados servicios. En los países donde existen diferencias entre las clases sociales y los servicios de salud son privados o dependen de seguros médicos, no se garantiza el acceso a todos los miembros de la sociedad, por lo que las gestantes de más recursos tienen mayores probabilidades de que se les realicen los procedimientos de pesquizaje y diagnóstico prenatal. Cuando esto ocurre, se incumple con el principio de justicia, al no haber equidad en la distribución del servicio ofertado, porque todas las gestantes con un riesgo genético determinado tienen el mismo derecho de ser incluidas en un programa de diagnóstico prenatal. En Cuba, ni el costo económico de los programas ni la accesibilidad a estos servicios constituyen un problema importante, puesto que todas las embarazadas, independientemente de su nivel cultural o social, tienen garantizado su acceso a los servicios de diagnóstico prenatal, cuyos gastos están totalmente subvencionados por el Estado.

El diagnóstico prenatal generalmente se considera durante la gestación; sin embargo, algunas parejas buscan asesoramiento desde antes de la gestación, sobre todo cuando existe la posibilidad de que sean portadoras de alguna enfermedad con patrón de transmisión autosómico recesivo. Surgen entonces varias interrogantes: ¿cuánto tiempo antes de la gestación o del matrimonio puede ofrecérselo a un individuo un estudio para conocer si es portador o no de una afección? ¿Puede el conocimiento del *status* de portador influir en los procesos de matrimonio y concepción? Si se realizaran pruebas genéticas antes del matrimonio pueden presentarse muchos problemas éticos, incluyendo afectación de la privacidad y la posible estigmatización, incumpléndose entonces el principio de beneficencia.

Los estudios genéticos presintomáticos pueden ser utilizados para intercambiar información antes de tomar la decisión de tener descendencia. Existen ejemplos de aplicación de estos estudios para la identificación de portadores de la enfermedad de Hay Sachs en poblaciones de judíos Ashkenazy y de la talasemia beta en Cerdeña, Italia. En ambos casos existe una elevada incidencia de portadores sanos en la población (1/3 y 1/8 de portadores, respectivamente) por lo que el conocimiento del *status* de portador optimiza el proceso de asesoramiento genético. En caso de conocerse si son portadores o no, puede prevenirse el matrimonio (opción que parecen preferir los judíos Ashkenazy) o incrementarse la realización del diagnóstico prenatal y por lo tanto, se puede

lograr reducir el nacimiento de individuos afectados.

Existen enfermedades, como la corea de Huntington, cuya mutación genética está presente desde la concepción, pero sus síntomas comienzan en la tercera o cuarta décadas de la vida, después de una infancia y juventud libre de síntomas. Los individuos afectados comienzan a presentar manifestaciones después de los 30 ó 40 años de edad, con deterioro de las funciones intelectuales, que evolucionan hacia la demencia y severas alteraciones motoras y llegan a la muerte generalmente entre 10 y 15 años después del inicio de los síntomas. Hasta el momento, no existe terapéutica eficaz para esta afección. El diagnóstico presintomático de esta afección está plagado de dilemas éticos: el conocimiento del *status* de portador y de la evolución de la enfermedad que aparecerá después, puede producir serias afectaciones psicológicas en el individuo, con casos de depresión severa e ideas suicidas, mientras que la información no compartimentada puede llevar a la estigmatización de los sujetos e incluso, en algunas circunstancias, puede servir para ciertos tipos de discriminación laboral y social.

Es posible el diagnóstico prenatal de la mutación genética causante de esta enfermedad pero, ¿resulta éticamente aceptable la interrupción de la gestación por una enfermedad cuyos síntomas debutarán 3 ó 4 décadas después? En los centros donde se realizan estos procedimientos se reporta que un número no despreciable de parejas rechazan la posibilidad del diagnóstico prenatal. Entre los argumentos planteados se encuentran: el rechazo a la terminación de la gestación, la esperanza de que se encuentre algún tratamiento en los próximos años, y que el futuro hijo tendrá muchos años libre de síntomas.

Existen muchas parejas que, aún después del diagnóstico de alguna afección genética en la descendencia, rechazan la interrupción de embarazo como opción terapéutica por motivos morales, éticos o religiosos. En ciertas sociedades este grupo de personas representa una parte importante de la población. Cabría entonces preguntarse: si se conoce el rechazo al aborto en algunas parejas por motivos disímiles, ¿vale la pena realizar en ellas algún procedimiento de diagnóstico prenatal?

Aún en estas circunstancias se considera útil la realización del diagnóstico prenatal por diferentes razones, debido a que el procedimiento puede ser beneficioso para la madre y el feto. Muchísimos resultados evidenciarán que el feto es normal, lo que aliviará y hará desaparecer muchas tensiones entre los progenitores, sobre todo en las poblaciones con alta incidencia de portadores. Cuando se usan marcadores séricos para alguna enfermedad genética, el resultado anormal de uno de ellos puede no ser exclusivo de aquellas, y por lo tanto, puede alertar al médico para la búsqueda de otras afecciones, como es el caso de la alfafetoproteína en suero materno, que además de identificar el riesgo incrementado de cromosomopatías se asocia con malformaciones y resultados obstétricos desfavorables. Una vez que se conoce la presencia de

alguna enfermedad en el feto, los padres pueden recibir apoyo psicológico durante la gestación que los ayude a enfrentar el problema después del nacimiento. El diagnóstico prenatal de alguna afección puede modificar la conducta obstétrica: se intensifican los controles prenatales, se informa a los familiares acerca de las características de la enfermedad, se remite a la gestante a centros especializados donde se puede ofrecer atención inmediata al recién nacido, entre otras ventajas.

Las respuestas a las interrogantes de ¿cuándo el feto se considera persona? o ¿cuándo el feto se considera paciente? se encuentran entre las más controvertidas de la medicina moderna y constituyen grandes dilemas éticos relacionados con el comienzo de la vida. Algunos consideran que desde etapas precoces de la gestación el embrión tiene un *status* moral y por lo tanto debe ser respetado como una persona potencial. El reconocimiento del *status* moral del embrión y de sus derechos como persona se encuentra en el centro de los grandes conflictos éticos actuales en relación con los centros de reproducción asistida y el destino de los embriones congelados resultantes de los ciclos de fertilización *in vitro*. Los momentos considerados claves para esclarecer el estado moral del feto son: la concepción, la implantación, el comienzo de la diferenciación del sistema nervioso central, la percepción de los movimientos fetales por parte de la madre y el momento del parto.

Otros consideran que al alcanzarse el límite de viabilidad es que el mismo debe ser considerado como una persona y como tal, respetarse sus derechos. El límite de viabilidad o capacidad de sobrevivir fuera del ambiente uterino varía en diferentes latitudes, así se han establecido límites a las 28 y 24 semanas. La viabilidad está relacionada no solamente con aspectos del desarrollo biológico intrínseco del feto, sino también mucho depende de la tecnología, cuyo desarrollo influye en gran medida sobre la posibilidad que tenga el feto de sobrevivir fuera del claustro materno.

La relación materno-fetal es única en medicina debido a la completa dependencia en las que los intereses de la mujer y del feto pueden ser divergentes:

- 1) La mujer embarazada que rechaza un procedimiento diagnóstico, un tratamiento médico o una cirugía que intenta mejorar o preservar la salud fetal y
- 2) la mujer embarazada que lleva a cabo conductas que pueden ser dañinas para el feto.

Un ejemplo ilustrativo de esta situación es el siguiente:

Una paciente con fenilcetonuria cursa con un embarazo del primer trimestre, ella ha hecho una vida normal pero tiene daño cerebral mínimo. Se sabe que si no se somete a una dieta para bajar sus niveles de fenilalanina en sangre el feto muy probablemente presentará daño neurológico.

En este caso el asesoramiento genético es “directivo” en el sentido de que se pretende influir en la decisión de la mujer para que siga una dieta específica. Sin embargo,

si a pesar de conocer las consecuencias para el feto, la paciente se negara a seguir la dieta, el médico tendría dos opciones: respetar la autonomía de la mujer y no intervenir o bien, podría intentar forzar la decisión acercándose a los familiares para convencerles de que presionen a la mujer para que acepte la dieta. Si aún así la paciente no acepta ¿Debe someterse a una dieta especial aún en contra de su voluntad y violando su autonomía?

Aquí se podría argumentar que la paciente no es competente para tomar una decisión autónoma; sin embargo, la alternativa de someterla a una dieta especial por el resto del embarazo implicaría probablemente tener que internarla en contra de su voluntad. Esta alternativa, en opinión de la autora, no es deseable.

Respecto a considerar el aborto inducido por enfermedad fetal como un antecedente a la eutanasia pediátrica, considero que no pueden mezclarse estos conceptos, ya que el aborto ocurre en una etapa aún inmadura de un feto sin posibilidades de vida independiente, mientras que el recién nacido es ya un individuo biológicamente independiente. Quedaría por analizar el aborto tardío con fetos menos inmaduros.

La decisión de la mujer no es solamente interrumpir o no el embarazo, ella decide si acepta transformar su vida y la de su familia en aras de atender a un futuro hijo que tendrá necesidades complejas frecuentemente costosas y a largo plazo, pero que también podrá recibir lo que de ese futuro hijo emane en términos de amor, crecimiento, reflexión y generación de cambios positivos a nivel familiar y social.

Más allá del cuestionamiento sobre la posibilidad o no de interrumpir el embarazo ante una enfermedad fetal, hay otros dilemas éticos en discusión continua como son: la aplicación de pruebas de tamiz prenatal para la detección de enfermedad fetal y sus consecuencias, la definición de la edad gestacional máxima permitida para la interrupción del embarazo, el considerar al aborto por enfermedad fetal como un precedente a la eutanasia pediátrica o un acto grave de discriminación contra los minusválidos.

Las pruebas de tamiz prenatal se llevan a cabo en grandes poblaciones de mujeres embarazadas de bajo riesgo (para algunas enfermedades fetales como son síndrome de Down, Trisomía 18 y defectos abiertos del tubo neural) para seleccionar una población pequeña de alto riesgo a quienes se les ofrecen pruebas diagnósticas (amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales).

Tomemos como ejemplo el caso de síndrome de Down. De cada 100 mujeres a quienes se les realiza el tamiz (cuádruple marcador en suero materno) cinco serán positivas, por lo que se les ofrecerá una amniocentesis para confirmar la sospecha. Por cada 100 mujeres con tamiz positivo a quienes se les realice la amniocentesis, dos tendrán un feto con síndrome de Down y tendrán la opción de interrumpir el embarazo si así lo desean.

Las mujeres que después de un diagnóstico de enfer-



medad fetal han decidido continuar el embarazo son pocas, tienen inicialmente un proceso de duelo, posteriormente de aceptación y finalmente su actitud ante el recién nacido es muy positiva. Por otro lado, las mujeres que deciden interrumpir el embarazo por enfermedad fetal, suelen tener un proceso de duelo inicial y posteriormente de aceptación y calma.

Una alternativa al diagnóstico prenatal “convencional” es el diagnóstico genético preimplantación (DGP), procedimiento que supone la realización de una fertilización *in vitro*, seguido de la extracción de una o dos células antes de la transferencia de los embriones al útero, para realizar el diagnóstico genético y transferir solamente los que estén libres de la afección estudiada. De esta forma, este método se convierte en el ideal para aquellas parejas que por diferentes motivos rechazan cualquier forma de terminación de la gestación. Los dilemas éticos relacionados con el DGP están relacionados fundamentalmente con el *status* moral del embrión que, como la fertilización *in vitro*, supone la “producción” de más embriones de los que serán posteriormente transferidos a la madre, apareciendo la problemática acerca del tratamiento que deben recibir los embriones que no fueron transferidos. Los diferentes enfoques que se

le han dado al embrión y su *status* pueden resumirse en una de las tres formas siguientes:

El embrión no tiene ningún *status* moral, por lo que la madre tiene entonces el derecho de disponer del embrión como cualquier otra parte de su cuerpo, con las idénticas consideraciones éticas.

El embrión debe tener el mismo *status* moral que un ser humano, puesto que después de la fertilización se establece un único genotipo que puede evolucionar hacia un ser humano. Desde este punto de vista el embrión tiene sus propios derechos y los intereses de la madre no son relevantes para el embrión.

El embrión es un ser humano potencial y debe ser manejado con dignidad, tiene derechos que deben ser valorados en conjunto con los de los padres y la sociedad, en el proceso de toma de decisiones.

El principal argumento a favor de la realización del DGP es que evita el trauma del aborto, además de disminuir el estrés asociado con la espera del resultado del diagnóstico prenatal. Por otra parte, en su contra se esgrime el potencial eugenésico del mismo, y se invocan además otros como: eficacia diagnóstica, elevadas tasas de embarazo múltiple, la posibilidad de manipulación de los embriones, la seguridad aún debatida de la biopsia de embriones y los altos costos de cada ciclo.

En las últimas décadas se ha dejado de considerar al feto como un apéndice de la madre para ser considerado como un paciente real con derecho propio y merecedor de todo el respeto posible. Este cambio de concepción ha contribuido de manera considerable al desarrollo de una nueva rama médica, la Medicina Fetal o Medicina Materno-Fetal, surgida a punto de partida de la Obstetricia y la Perinatología clásicas. La Medicina Fetal, reconocida con ese nombre en muchas instituciones de varios países del mundo, incluye todas las acciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas, encaminadas a evaluar, asistir y promover la salud del feto. De esta forma, son objeto de estudio e investigación de esta sub-especialidad aspectos como el diagnóstico prenatal, la terapia fetal, el estudio de afecciones obstétricas que pueden poner en peligro el normal desarrollo del feto como la hipertensión inducida por el embarazo, la restricción del crecimiento fetal intrauterino, la inmunohematología obstétrica, entre otras temáticas.

Desde el punto de vista ético, si asumimos que el feto es un paciente, el manejo del embarazo deberá implicar un beneficio para el feto, en caso contrario, si no es considerado un paciente, se deberían respetar los deseos de la madre y el consejo hacia ella será no dirigido. Muchas veces el concepto del feto como paciente se encuentra ligado a su estatus moral en virtud de si es o no una persona. En el caso que se considere una persona se le deberán aplicar los principios de beneficencia y no maleficencia y balancear estas obligaciones con respecto a los deseos de la embarazada.

Uno de los dilemas éticos más importantes de la Medicina Fetal se refiere al impacto de la terapia fetal en

la salud del feto y sus repercusiones en la salud postnatal. La terapia fetal incluye muchos tratamientos y procedimientos terapéuticos, que van desde los medicamentos administrados a la madre hasta procedimientos quirúrgicos realizados directamente sobre el feto. La eficacia, inocuidad y seguridad de los primeros está demostrada; y son ejemplos evidentes la suplementación con ácido fólico en el período periconcepcional para disminuir el riesgo de defectos de cierre del tubo neural, así como la administración a la madre de betametasona a partir de las 24 semanas para disminuir la incidencia de *distress* respiratorio neonatal por enfermedad de membrana hialina en caso de ocurrir el nacimiento pretérmino. Un ejemplo de terapia fetal invasiva, que se ha introducido en la práctica obstétrica con resultados alentadores, es la transfusión fetal intrauterina en el tratamiento de la anemia hemolítica fetal por incompatibilidad Rh: a pesar de los riesgos de complicaciones fetales, su realización permite prolongar la gestación para mejorar las probabilidades de supervivencia neonatal.

Sin embargo, la terapia intrauterina para condiciones fetales es posible solamente en algunas afecciones. En casos de hernia diafragmática y obstrucciones urinarias; existe cierta experiencia acumulada en la realización de procedimientos quirúrgicos intrauterinos que pueden corregir, al menos parcialmente, el defecto primario, con una incidencia razonable de complicaciones obstétricas. De esta forma, se evita la progresión fatal de la enfermedad y se pueden minimizar las complicaciones, hasta que pueda realizarse tratamiento definitivo en la vida postnatal. Pero la mayoría de los tratamientos quirúrgicos intrauterinos, además de no corregir definitivamente el defecto o la afección primaria, se asocian con una alta incidencia de complicaciones obstétricas que, como el parto pretérmino, puede presentarse en más del 50 % de los casos. Es por ello que al realizar la intervención sobre el feto, el médico adquiere otra paciente: la madre. De esta manera, cualquiera de los posibles beneficios de la operación debe ser evaluado en relación con los riesgos fetales y maternos asociados con la intervención.

En este escenario surge otra interrogante ética: ¿debe someterse al feto a tratamientos aún considerados experimentales y con una elevada posibilidad de complicaciones maternas y fetales? Pero la alternativa a esta pregunta no deja de ser un dilema ético también importante: ¿debe dejarse que la enfermedad fetal evolucione hacia formas graves o irreversibles existiendo la posibilidad de instaurar un tratamiento? ¿Esperar al nacimiento o tratar *in útero*?

Teniendo en cuenta lo anterior, ¿qué hacer si una embarazada rechaza un procedimiento de terapia fetal que pudiera mejorar la condición del feto? En primer lugar, los que practican la medicina fetal tienen que luchar por preservar el bienestar del feto y de la madre al mismo tiempo. En estos casos se debe reconsiderar la forma en que se le brinda la información a la gestante,

pues puede haberse minimizado o exagerado algunas de las posibles complicaciones, hecho que puede haber influido en la toma de decisiones.

Los facultativos deben también tener en cuenta que el conocimiento médico no es infalible y las predicciones pueden ser difíciles y en ocasiones, equivocadas; hecho que muchas gestantes conocen e incluso dominan. Vale la pena mencionar la posibilidad de que se rechace alguno de estos procedimientos por motivos religiosos. En algunas sociedades y poblaciones no es infrecuente encontrar parejas que responden a la posibilidad de instaurar algún tratamiento para alguna afección fetal diagnosticada diciendo "ha sido la voluntad de Dios, por alguna razón él nos eligió a nosotros para tener este hijo"; rechazando de esta forma cualquier tipo de tratamiento antenatal. Sea cual sea la causa del rechazo por parte de la madre, se debe tener siempre en cuenta que el embarazo es un proceso de suma intimidad y privacidad, por lo tanto, una vez dada la información necesaria y de la forma adecuada, la autonomía de la gestante debe ser respetada, permitiéndole a ella decidir y utilizar los lineamientos médicos, sociales y legales en la forma que ella considere más pertinente.

CONCLUSIONES

El desarrollo de los procedimientos de diagnóstico y tratamiento prenatales han motivado la aparición de nuevos dilemas éticos, para valorar los cuales es necesario aplicar, de manera consecuente, los principios éticos básicos de autonomía, beneficencia y justicia, siempre buscando lo mejor para el feto y para sus padres.

El asesoramiento genético debe ser realizado por un personal calificado, tanto desde el punto de vista científico como humano, capaz de respetar los principios éticos en todos los casos.

El asesor genético debe proporcionar a la pareja toda la información necesaria para que sean capaces de tomar decisiones conscientes e informadas. Estas decisiones deben ser siempre respetadas, por encima de consideraciones de otra índole.

El asesor genético tiene la responsabilidad de mantener una estrecha relación con otras especialidades, que pueden contribuir al mejor desempeño de sus funciones.

BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

- 1- Acosta Sariago JR. La bioética de Potter a Potter. En: Bioética para la sustentabilidad. La Habana, Publicaciones Acuario. Centro Félix Varela: 13-23.
- 2- Amor Pan, JR Los test genéticos y el consejo genético, en: Introducción a la Bioética, PPC, Madrid, 2005. pp. 398 y sig.
- 3- Barrios B. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. En: Bioética desde una perspectiva cubana. 2da. ED. La Habana, "Félix Varela", 1998: 205-8.
- 4- Barrios, B Diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas. Rev. Bioética. Sept- Dic. 2003; 4 (3): 23-25.
- 5- Castillo DA, Mederos N, Barrios L. Ética médica en la educación superior. Diagnóstico prenatal. Rev. Educ. Méd. Super 2001; 15(1):22-9.
- 6- Cusi, V. Borrás, M. Abel, F Diagnóstico prenatal y problemática ética

de los defectos congénitos. En: Diagnóstico prenatal, neonatología y discapacidad severa: problemas éticos. Instituto Borja de Bioética y Fundación MAPFRE Medicina, Barcelona, 2001. pp. 3-26.

7- Espinosa, E. El estatuto del embrión humano. Rev. Bioética. Enero-abril 2006; 6(1): 4-8.

8- Ferreira Capote, R Aspectos bioéticos de la manipulación genética y la vida naciente. Rev. Bioética. Sept- Dic. 2003; 4 (3): 4-6.

9- Lacadena, JR Asesoramiento genético, en: Genética y bioética. Publicaciones de la Universidad Pontificia de Comillas, Madrid, 2002. pp. 389 y sig.

10- Lucas, R. Diagnóstico prenatal, en: Bioética para todos. Trillas, México, DF, 2003. pp. 133 y sig.

11- Oliva Linares JE, Bosch Salado C, Carballo Martha R, Fernández-Brito Rodríguez JE. El consentimiento informado, una necesidad de la investigación clínica en seres humanos. Rev. Cub. Invest Biomed 2001; 20(2):150-8.

12- Penchaszadeh VB: Conferencia sobre Aspectos Éticos en el Asesoramiento Genético.

CNGM. Ciudad Habana. 2001

13- Rodríguez, L El derecho de la opción y el respeto a la autonomía en los estudios prenatales de afecciones genéticas. Rev. Bioética. Mayo-agosto 2006; 6(2): 21-23.

14- Rojas I. Conferencia sobre los principios del asesoramiento genético. Ciudad de la Habana. CNGM. 2003.

¹ Resumen de la Tesis en opción al título de Diplomada en Bioética por la Universidad Católica de Valencia y el Centro de Bioética Juan Pablo II, presentada y defendida por la autora en agosto de 2007.

* Técnico en Laboratorio Clínico. Técnico Principal, Servicio de Laboratorio Clínico del Hosp. Gineco-obstétrico de Guanabacoa. Diplomada en Bioética por la Universidad Católica de Valencia.