

Moya, Graciela

Diagnóstico prenatal: su relación con la prevención de enfermedades fundantes de discapacidad

Vida y Ética, Año 15, N° 2, diciembre 2014

Este documento está disponible en la Biblioteca Digital de la Universidad Católica Argentina, repositorio institucional desarrollado por la Biblioteca Central "San Benito Abad". Su objetivo es difundir y preservar la producción intelectual de la Institución.

La Biblioteca posee la autorización del autor para su divulgación en línea.

Cómo citar el documento:

Moya, Graciela. "Diagnóstico prenatal : su relación con la prevención de enfermedades fundantes de discapacidad" [en línea]. *Vida y Ética*, 15.2 (2014). Disponible en:
<http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/repositorio/revistas/diagnostico-prenatal-enfermedades-fundantes.pdf>
[Fecha de consulta:.....]

DIAGNÓSTICO PRENATAL: SU RELACIÓN CON LA PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES FUNDANTES DE DISCAPACIDAD

Mg. Dra. Graciela Moya

- Médica UBA
- Médica especialista en Genética Médica UNLP
- Magíster en Biología Molecular Médica UBA
- Magíster en Ética Biomédica en el Instituto de Bioética, Facultad de Ciencias Médicas, UCA
- Becaria del Dr. Edmund Pellegrino, Kennedy Institute of Ethics, Georgetown University, Washington EE.UU
- Profesora con dedicación especial en el Instituto de Bioética, UCA
- Directora Médica de "Genos"

Palabras clave

- Diagnóstico prenatal
- Discapacidad
- Persona
- Prevención primaria
- Eutanasia

Key words

- Prenatal diagnosis
- Disability
- Human
- Primary prevention
- Eutanasia

RESUMEN

La prevención de enfermedades que fundan discapacidad es un tema central en las políticas de salud pública, y en la vida de las familias, dada la contribución de las mismas en la morbi-mortalidad perinatal. La implementación del diagnóstico prenatal genera, entonces, un dilema controversial. Por un lado, se interpreta que el diagnóstico temprano de la patología favorece el mejor desarrollo y adaptación del niño por nacer y sus familias, porque definen el estatuto moral del feto como inherente, por lo que deben recibir las mismas consideraciones morales que el niño ya nacido. Pero por otro, se asumen como medidas preventivas que disminuyen la prevalencia de enfermedades genéticas, al evitar el nacimiento de niños con estas patologías. El niño por nacer no es considerado como persona y la discapacidad se interpreta como un daño para el niño y su familia, y debe ser evitada. Tres conceptos se involucran en este conflicto: el de persona; el de discapacidad; y el de prevención de enfermedades. El objetivo del trabajo es realizar una reflexión acerca de la interpretación de estos conceptos en las

ABSTRACT

The prevention of diseases which result in disabilities is a central issue in public health policies as well as it is in family lives, given the incidence of such diseases in perinatal morbidity – mortality. Therefore, the implementation of a prenatal diagnosis creates a controversial dilemma. On the one hand, an early diagnosis of the pathology favors a better development and adjustment of the unborn child and his/her family since the moral statute of the fetus is defined as inherent, so they are entitled to receive the same considerations of the already born children. But, on the other hand, this is assumed as a preventive measure to reduce the prevalence of genetic diseases by avoiding the birth of children with such pathologies. The unborn child is not considered a person and the disability is construed as damage for both the child and his/her family, so it has to be prevented. This conflict involves three concepts: the person, the disability and the disease prevention. The objective of this text is to reflect on the interpretation of these concepts from the various

diferentes visiones en bioética, que facilite una profundización de la comprensión de los mismos y permita aplicar los avances tecnológicos de manera que respeten la condición humana.

bioethical points of view, to help understand such concepts in depth and to allow the implementation of these technological advances with respect for the human condition.

INTRODUCCIÓN

Los avances en el conocimiento en genética médica conllevan la promesa de desarrollar tratamientos y curas para las enfermedades genéticas. Particularmente a partir de la terminación del Proyecto Genoma Humano se abre una nueva posibilidad sin precedentes para predecir estos datos desde etapas muy temprana de la vida de las personas. No obstante, en la actualidad existe una gran discrepancia entre la capacidad diagnóstica y la posibilidad terapéutica. Ya que si bien, es posible realizar diagnósticos de enfermedades genéticas con un alto grado de certeza y desde etapas muy tempranas de la vida de la persona, como en el estadio de embrión preimplantatorio o en la etapa fetal, la gran mayoría de estas enfermedades no tienen un tratamiento curativo que evite su desarrollo o disminuya sus complicaciones clínicas. Sin embargo, tanto en el aspecto médico como sanitario los diagnósticos preimplantatorio y prenatal son considerados, actualmente, como una extensión lógica de los cuidados médicos prenatales rutinarios. Muchos autores han

remarcado el valor de estos diagnósticos por su efectividad y la posibilidad de conocer muy precozmente el estado de salud de embriones o fetos. No obstante, la finalidad de los diagnósticos genera un dilema controversial. Por un lado, algunos autores sostienen que estos diagnósticos tempranos permitirán establecer las medidas terapéuticas, y la contención familiar necesaria a nivel social y emocional, que faciliten el mejor desarrollo y adaptación del niño por nacer y sus familias.

Estas corrientes definen el estatuto moral del embrión y del feto como inherente, por lo cual deben recibir las mismas consideraciones morales que el niño ya nacido respecto a su derecho a la vida, cuidado, y protección. Sin embargo, otros autores consideran que estos diagnósticos tan tempranos son medidas preventivas que permiten disminuir la prevalencia de enfermedades genéticas, especialmente en las familias de alto riesgo, al evitar la transferencia de embriones o el nacimiento de niños con estas patologías. Estos autores se basan en corrientes de pensamiento que consi-

deran que existe una obligación moral hacia el hijo y aún hacia la sociedad de tener el mejor hijo posible. Desde esta perspectiva el niño por nacer no es considerado como persona y la discapacidad que pueda surgir a partir de estas enfermedades se interpreta como un daño para la madre, el niño y su familia, y por lo tanto debe ser evitado.

Aquí surge un intenso punto de tensión y división de corrientes de pensamientos respecto a los diagnósticos tempranos de patologías que producen discapacidad en la vida postnatal. El dilema se centra en determinar si es una práctica médica que está al servicio del hombre, con el objetivo de limitar el daño y sufrimiento de las personas con desordenes genéticos, y mantener el respeto por la integridad y dignidad de la persona humana, o bien es considerada una práctica eugenésica que sostiene la discriminación hacia las personas con enfermedades fundantes de discapacidad, que al evitar el nacimiento de personas con enfermedades genéticas disminuye la prevalencia de discapacidad. Tres conceptos se involucran en este conflicto, el concepto de persona humana y cómo se aplica el mismo en la etapa prenatal de la vida del ser humano; el concepto de discapacidad interpretado desde diferentes perspectivas; y el concepto de prevención de enfermedades genéticas, desde la práctica clínica y la salud pública. La

interpretación de las diferentes definiciones antropológicas, teorías éticas y perspectivas respecto a la persona, la enfermedad y la discapacidad pueden derivar en conclusiones muy diferentes o explicar cursos de acción contradictorios. El objetivo del trabajo es realizar una reflexión acerca de la interpretación de estos conceptos en las diferentes visiones en bioética, que facilite una profundización de la comprensión de los mismos y permita aplicar los avances tecnológicos de manera que respeten la condición humana, al aceptar su diferencia, protegerla en su vulnerabilidad y facilitar su bienestar.

METODOLOGÍA

Se realizará una reflexión ética de carácter normativo de las corrientes de pensamiento que fundamentan las distintas posiciones respecto a la finalidad de los estudios genéticos de diagnóstico prenatal de patologías que son fundantes de discapacidad, basados en la interpretación de los conceptos de persona, prevención de enfermedades y discapacidad.

1. Interpretación del concepto de persona en la etapa prenatal de la vida del ser humano

Definir cómo se aplica el concepto de persona en las etapas tempranas

-embrionaria o fetal- de la vida prenatal del ser humano es un tema central, que puede ser esclarecido desde una visión transdisciplinaria, que involucre a las ciencias biológicas, la filosofía, la teología, la ética y el derecho. Tanto en los aspectos filosóficos, éticos como teológicos existen variadas corrientes de pensamientos e interpretaciones que generan un dilema en la definición del concepto de persona. Desde el punto de vista legal cada sociedad determinará que valores deben considerarse de justo respeto, y requerir una regulación y protección especial. Sin embargo, desde la perspectiva biológica al tratarse de una ciencia de primer grado de abstracción, las evidencias son objetivas y demostrables, y basadas en el método científico.

Desde el momento de unión de las membranas del óvulo y espermatozoide se desencadenan los procesos biológicos en un orden gradual, continuo y coordinado de desarrollo. Este proceso de desarrollo, ampliamente documentado, es intrínseco del embrión -ya que depende de la organización de su genoma-, pero a su vez se sostiene en la íntima relación existente entre el embrión y el endometrio materno en los momentos previos y

durante su implantación. [1] Toda esta información científica hace que se vuelva irrelevante cuestionarse cuándo comienza una nueva vida humana. Actualmente, la cuestión es definir el instante a partir del cual la vida humana adquiere significado moral; y en consecuencia, cómo deben ser respetados moralmente los embriones y fetos humanos. Ciccone [2] propone evaluarlo, con un orden lógico, desde tres aspectos: 1-Estatuto ontológico: quién o qué es el embrión; 2- Estatuto ético: qué deberes se tiene respecto al embrión; 3- Estatuto jurídico: cuáles de estos deberes se tiene que legislar y reglamentar y si hay que reconocer al embrión y tutelar sus derechos en sentido propio.

1.1. Estatuto ontológico

Se proponen diferentes argumentos que sustentan el estatuto ontológico del embrión.

Visión sustancialista: Esta perspectiva equipara como sinónimos los conceptos de "persona" y "ser humano", ya que define a la persona como un ser sustancial de naturaleza racional, basada en la

[1] EDWARDS, A., "Aspects of the molecular regulation of early mammalian development", *Reproductive BioMedicine Online*, vol 6, issue 1, (2003), pp. 97-113.

[2] CICCONE, L., *Bioética: Historia, Principios, Cuestiones*, Madrid, Editorial Palabra, 2005.

definición clásica de "persona" establecida por Boecio. [3] Esta naturaleza racional es intrínseca a su ser, por ello se mantiene durante toda su existencia desde las etapas iniciales de su vida hasta su muerte natural. Tiene una sustancia interna natural cuya unidad estructural está ordenada al desarrollo de sus facultades fundamentales, que se manifiestan en una serie de capacidades, actividades y funciones que, sin duda, pueden ser consideradas como características de la racionalidad, pero no reducidas a ellas. Un ser sustancial no puede cambiar sus capacidades fundamentales, es decir no puede perder su naturaleza fundamental y continuar su existencia. [4] La persona humana es un organismo vivo, cuya característica diferencial respecto de otros seres es su facultad de ser un agente moral racional. Esta facultad se mantiene idéntica durante su existencia, aún no exprese las funciones, conductas, o actividades que típicamente se atribuyen a los agentes morales racionales, activos y maduros. Al ser un agente moral racional tiene un valor moral intrínseco mientras dure su existencia, [5] porque es propio de su naturaleza. Por lo tanto, desde las etapas muy tempranas de la vida del

ser humano -embrionaria y fetal- es el mismo individuo concreto, dotado de naturaleza ontológica ya que los seres sustanciales son ontológicamente primero que sus partes o capacidades. [6] El individuo y sus partes, y su rol en la actualización de las capacidades básicas tienen una finalidad intrínseca porque tiene como objetivo mantener la unidad del individuo y su perfección como un todo. El individuo puede adquirir o perder, parte de o todas sus capacidades, pero mantiene su naturaleza humana idéntica en el tiempo. Así, el ser humano es un ser sustancial perfectible, que se desarrolla y madura a través de la perfección de sus capacidades naturales. Esto implica que el ser humano posee un dignidad intrínseca, por lo tanto su derecho a la vida se sostiene en su naturaleza, no es adquirido por sus capacidades u otorgado por terceros.

En resumen, si se define al embrión como ser individual, concreto y único, considerar una humanización indirecta o gradual es difícil de sostener. El ser humano "es" persona en virtud de su naturaleza racional, no se "convierte en" persona debido al efectivo ejercicio de

[3] Ídem.

[4] MORELAND, J.P., "Humanness, personhood, and the right to die", *Faith and Philosophy*, vol 12, issue 1, (1995), pp. 95-112.

[5] BECKWITH, F.J., "The Human Being, a Person of Substance: A Response to Dean Stretton" en NAPIER, S., eds., *Persons, Moral Worth, and Embryos, Philosophy and Medicine*, Springer Science+Business Media B.V., 2011, pp. 67-83.

[6] Ídem.

determinadas funciones (como son la capacidad de relacionarse, la sensibilidad o la racionalidad). El ser persona pertenece, entonces, al orden ontológico, no se puede adquirir ni disminuir gradualmente, independientemente de su estadio de desarrollo físico o social. [7]

Visión empirista o funcionalista:

Esta perspectiva considera que hay diferencia entre los conceptos "persona" y "ser humano". Algunos autores sostienen que el utilizar estos términos como sinónimos lleva a confusión. [8] Por ello, definen el concepto de "persona" como cualquier ser, humano u otro, que tiene la función mental suficiente como para que se considere su destrucción deliberada como intrínsecamente mala. Mientras que el término "ser humano" se refiere a cualquier ser miembro de la especie *Homo Sapiens*, sin considerar la naturaleza de su vida mental. [9] Del mismo modo John Locke (1690), [10] también define el concepto de persona principalmente por sus funciones racionales y su autoconciencia: "... un ser pensante inteligente, provisto de razón y de reflexión, y que puede considerarse a sí mismo

como sí mismo, una misma cosa pensante en diferentes tiempos y lugares; lo que tan solo hace porque tiene conciencia, que es inseparable del pensamiento". Engelhardt [11] también propone una distinción entre persona y ser humano a partir de los criterios de actualidad: "...no todos los seres humanos son personas, no todos son auto-reflexivos, racionales o capaces de formarse un concepto sobre el mérito de la culpa o del elogio. Los fetos, las criaturas, los retrasados mentales profundos y los que se encuentran en coma profundo son ejemplos de seres humanos que no son personas". Sostiene, así, el concepto de persona en la expresión de las capacidades naturales humanas y no solo en su naturaleza humana. Estas capacidades pueden establecerse en grados, por ejemplo: racionalidad, autoconciencia, habilidad para comunicarse, entre otras. Es decir que el ser persona se puede interpretar como una propiedad mensurable, y solo aquellos seres humanos que cumplan con un determinado umbral de capacidades pueden ser considerados personas. Entonces, es necesario diferenciar dos conceptos: las facultades naturales que son propias de

[7] PALAZZANI, L., "I significati filosofici del concetto di persona. In Ciccone L", *Bioética: Historia, Principios, Cuestiones*, Madrid, Editorial Palabra, 2005.

[8] BROWN, J., "Research on human embryos - a justification", *J Med Ethics*, vol 12, issue 4, (1986), pp. 201-6.

[9] Ídem.

[10] LOCKE, J., "An essay concerning human understanding", book II, ch 27, reprinted in PERRY J., ed., *Personal identity*, Berkely, University of California Press, 1975.

[11] ENGELHARDT, H.T., *The foundation of Bioethics*, New York, Oxford University Press, 1996.

cada ser, y las habilidades ejecutables por cada persona. Las facultades naturales no vienen en grados porque dependen de la naturaleza del ser, pero las habilidades, sí, son mensurables. [12] Si el ser persona y su dignidad vienen en grados, no todos los seres humanos tienen el mismo valor moral intrínseco, sino que el valor moral será un atributo adquirido o perdido en forma cuantitativa. En ese caso el respeto por la dignidad de la persona humana, y en consecuencia su derecho a la vida, serán graduales y se aplicarán en ciertas etapas de la vida y no en otras, siendo estos derechos asignados en forma arbitraria y subjetiva.

En esta concepción es evidente que hay una divergencia entre ontología y fenomenología, indicando que el ser persona es un atributo del ser humano que se adquiere o se puede perder en forma cuantitativa a lo largo de la vida.

1.2. Estatuto moral

La definición de estatuto moral es controversial. Se puede interpretar como una característica propia del ser, que deviene de su dignidad ontológica, una propiedad intrínseca de la naturaleza humana y de la que emanan los derechos atribuibles a todos los seres humanos. [13] O bien como una característica cuantitativa adquirida u otorgada, significa ser moralmente considerado por otros, tener una posición moral o ser protegido por normas morales, incluyendo principios, reglas, obligaciones y derechos. [14] En estas perspectivas implica ser una entidad, hacia la cual los agentes morales pueden tener obligaciones morales; es decir considerar sus necesidades, intereses o bienestar, en las deliberaciones acerca de esa entidad. [15]

En este caso, la controversia es definir los criterios que deben ser evaluados

[12] BECKWITH, F.J., "The Human Being, a Person of Substance: A Response to Dean Stretton" en NAPIER, S., ed., *Persons, Moral Worth...*, op.cit.

[13] EUJEK, J.W., "Los criterios de la individualidad orgánica y el estatuto bioantropológico del embrión preimplantatorio" en SGRECCIA, E.; LAFFITE, J. eds., *El embrión humano en la fase de preimplantación, aspectos científicos y consideraciones bioéticas*, Pontificia Academia Pro Vita, Madrid, Biblioteca de Autores Cristianos; 2008.

[14] BEAUCHAMP, y CHILDRESS, *Principles of Biomedical Ethics*, New York, Oxford University Press, 2009.

[15] WARREN, M.A., *Moral statute, obligations to persons and other living things*, New York, Oxford University Press Inc., 1997.

para adscribir el estatuto moral a diversos tipos de entidades. Miller [16] sostiene que una entidad puede ser un *agente moral*, cuando es capaz de una acción, cuyo acto puede ser evaluado como correcto o incorrecto; o un *paciente moral*, aquellas entidades cuyo trato puede ser evaluado como correcto o incorrecto. Serían agentes morales las personas adultas normales, probablemente los animales adultos de las especies superiores o quizá las corporaciones y las naciones, pero no las personas muy jóvenes, los insanos, los severamente retardados, o los comatosos. Un niño, por ejemplo, no sería un agente moral, pero sí un paciente moral, ya que es importante valorar la manera en cómo es tratado. Engelhardt, [17] también, considera que no todos los seres humanos son iguales, solo las personas y no los seres humanos, pueden ser incluidos en las discusiones éticas, por ser especiales. "Los seres humanos adultos competentes tienen una categoría intrínseca moral

mucho más elevada que los fetos humanos o que incluso los niños pequeños". [18] Surge de estas teorías el concepto de que un ser humano comienza su existencia sin ser persona, luego se desarrolla como persona y después en alguna etapa de su vida puede dejar de ser persona, aunque continua siendo ser humano. Harris [19] propone un flujo continuo de vida humana que comienza con los gametos y continúa con un individuo, el ser humano transita su vida en etapas que designa: "pre-personas" – "personas" – "ex-personas", el criterio que define la aparición o desaparición de la persona es la capacidad de valorar su propia existencia. Esta visión, de poder "no ser persona", luego "ser persona" y por último "dejar de ser persona", genera dificultades filosóficas, especialmente relacionadas con la idea de la identidad [20] se justifica por la negación de la persona como ser complejo, jerárquico e integrado. [21] Así, se construye un concepto de persona humana, no objetivo u ontológico-

[16] MILLER, H.B., "Science, Ethics, and Moral Status", *Between the species*, vol 10, (1994), pp.10-18.

[17] ENGELHARDT, H.T., *The foundation of...*, op.cit.

[18] Ídem.

[19] HARRIS, J., "The concept of the Person and the value of life", *Kennedy Inst Ethics J*, vol 9, issue 4, (1999), pp. 293-308.

[20] GILLON, R., "To what do we have moral obligations and why? I", *Br Med J (Clin Res Ed)*, vol. 290, issue 6482, (1985), pp. 1646-7.

[21] DONADÍO MAGGI DE GANDOLFI, M.C., "La Nueva moral", *Sapientia*, 53, (1998).

co, sino que basado en propósitos subjetivos o intersubjetivos en función de sus capacidades o en función de su utilidad. El concepto de persona es considerado, así, como un "constructo social", es decir como un atributo conferido socialmente a algún ser humano por otros seres humanos. [22]

Por lo tanto, el concepto de persona y de su estatuto moral en etapas tempranas del desarrollo de la vida, puede interpretarse desde distintas corrientes de pensamiento y por tanto otorgarse un distinto respeto por la vida de los seres humanos por nacer.

2. El concepto de discapacidad interpretado desde diferentes perspectivas

En los últimos años se introduce el cuestionamiento bioético en el concepto de discapacidad, se reconoce que necesariamente involucra realizar juicios acerca del valor moral como también la descripción de ciertos hechos acerca de la vida de las personas con discapacidad, es decir se acepta que el concepto de discapacidad está infundido por significados valorati-

vos y descriptivos. [23] Particularmente, el concepto de discapacidad en la vida prenatal tiene implicancias particulares, porque se predice la discapacidad de la persona con diagnóstico de alguna enfermedad genética. Entra en juego el concepto de que la discapacidad es constitutivo de la identidad de la persona, [24] como una característica que define el estatus moral de la persona.

Dun [25] describe que habría cinco maneras de "pensar y hablar sobre discapacidad", dependiendo de dónde se pongan los aspectos valorativos y descriptivos y cómo se consideren los imperativos morales: 1- el modelo médico, 2- el modelo social, 3- el modelo fenomenológico, 4- el modelo bienestarista y 5- el modelo de las capacidades. Los dos primeros modelos ocupan dos extremos, definiendo el concepto de discapacidad en términos médicos e individuales o en términos sociales con sus valoraciones particulares. A partir de estos extremos surgen nuevas perspectivas del concepto de discapacidad en las que intervienen una combinación de ambos aspectos. Concluye que estos modelos pueden dar soporte a la ética clínica tanto en la

[22] GILLON, R., "To what do we have moral...", op.cit.

[23] DUNN, M., "Discourse of disability and clinical ethics support", *Clinical Ethic*, vol 6, (2011); pp.32-38.

[24] STANTON, T., "Identity, difference and the ethical politics of prenatal testing", *J Intellect Disabil Res*, vol. 47, punto 47, (2003), pp. 533-9.

[25] DUNN, M., "Discourse of disability and...", op.cit.

toma de decisiones como en el marco del proceso de sostén de la bioética.

2.1. *Modelo Médico*

Se basa en una visión individual en que la discapacidad es equivalente a una dificultad física o psicosocial, entendida como una desviación del promedio normal de funcionamiento del ser humano. Se define la discapacidad como una desviación estadística del funcionamiento normal. Por lo tanto, existiría algo intrínsecamente malo en tener una discapacidad física o mental porque la persona funcionaría por debajo del rango normal, haciendo su vida menos buena, ya que disminuiría su calidad de vida. La discapacidad implica entonces una descripción negativa para la persona y se valora su vida como en desventaja respecto a otras.

En esta visión la obligación moral es asistir a esta persona con discapacidad para lograr su "normalización", intentando remover lo que es intrínsecamente malo asociado a su discapacidad. Por ello, la orientación de este modelo está situada en el tratamiento médico en forma individual. Pero en los casos en que no es posible remover la causa de la discapacidad, como es en las enfermedades genéticas, se considera el uso de las tecnologías reproductivas para evitar

que una persona con estas enfermedades lleguen a la existencia. En esta corriente, la normalización implica una obligación moral de que la persona se integre a una vida en un ambiente normal o bien generar un medio adecuado en instituciones con servicios especiales que puede generar un aislamiento de la persona respecto al resto de la sociedad. La persona con discapacidad puede recibir un apoyo extra que los pueda asistir para vivir una vida más normal.

2.2. *Modelo Social*

Se opone al modelo anterior, porque sostiene que no es válido realizar un juicio de valor basado en una desviación estadística del funcionamiento físico o psicosocial de una persona. Este modelo no niega que las personas tienen dificultades en su desempeño físico o psicosocial, pero argumenta que es incorrecto decir que existe algo intrínsecamente negativo en el hecho de que algunas tengan ciertas capacidades y otras no, debido a sus patologías. El componente valorativo de este modelo se centra en el reclamo de que la sociedad ha fallado en adecuarse a la realidad de las diferencias individuales vinculadas con la discapacidad. La sociedad, entonces, tiene la obligación moral de reconocer que la dificultad no es mala en sí misma, que debe encontrarse con las necesidades, y modi-

ficar las condiciones ambientales en que se desarrollan las personas.

2.3. *Modelo fenomenológico*

Este modelo sitúa a la experiencia individual de vivir con una cierta dificultad como centro del concepto de discapacidad. [26] Incorpora el concepto médico de la discapacidad, aceptando que se puede hacer una valoración acerca de la vida de las personas que tienen dificultad para realizar determinadas acciones, que pueden afectar su calidad de vida. Pero también, considera que tener una dificultad aún severa, no debe considerarse como algo intrínsecamente malo, de manera que no exista una obligación moral de corregir esa dificultad. En cambio el alcance de la discapacidad de una persona depende enteramente de cómo esa persona experimenta la dificultad tanto en su corporeidad como a nivel social. Se reconoce la discapacidad como contingente, existente en el aspecto físico de la persona y que la experiencia de la misma está vinculada a la vivencia social, orientada relacionamente, temporalmente contingente, que dan un marco de la experiencia individual de estar en el

mundo. [27] Entonces la valoración acerca de la discapacidad dependerá de la experiencia personal de vivir con esa discapacidad y la valoración de esa vida será individual, desde la narración de la experiencia personal. La valoración ética será relativa a la experiencia personal de cada una de las personas y requerirá una visión que expanda el horizonte moral para poder entender y sostener mejor cada proyecto de vida individual. [28]

2.4. *Modelo Bienestarista*

En este modelo, desarrollado por Kahane y Savulescu, [29] el bienestar es el único valor que sostiene la moralidad, y la maximización del bienestar debe ser la guía de la valoración moral. Es una teoría consecuencialista en la que cualquier estado físico o psicosocial de la persona es una discapacidad si ese estado hace que la vida de esa persona sea probablemente peor en términos de su bienestar, en una determinada circunstancia social y ambiental. A diferencia del modelo médico, no considera la discapacidad como una desviación estadística de lo normal, ni entiende la discapacidad en término esencialistas, tampoco como el modelo

[26] SCULLY, J.L., *Disability bioethics: Moral bodies, Moral difference*, Lanham MD, Bowman & Littlefield, 2008.

[27] DUNN, M., "Discourse of disability and...", op.cit.

[28] MACKENZIE, C. y SCULLY, J.L., "Moral imagination, disability and embodiment", *J APPL Philos*, vol 24, issue 4, (2007), pp. 335-351.

[29] SAVULESCU, J. y KAHANE G., "Disability: a welfarist approach", *Clinical Ethics*, vol 6, issue 1, (2011); pp. 45-51.

social, acepta que el daño asociado a la discapacidad es enteramente debido a una prejuicio o injusticia social, sino que considera la discapacidad como un estado de daño generado por la interacción entre la biología o psicosociología de la persona y el ambiente que la rodea. Determinar si una persona tiene o no una discapacidad depende del juicio sobre el bienestar de esa persona, observando quién es esa persona y cómo vive su vida, y si su vida implica un cierto bienestar. En este caso el concepto de discapacidad se evalúa con base en el bienestar de la persona y es relativo a la circunstancia. Por lo tanto, la obligación moral frente a la discapacidad es maximizar el bienestar de la persona, a través de dos caminos, por un lado cambiando sus circunstancias sociales y por otro alterando sus propiedades físicas y psicosociales. Los autores se cuestionan que es necesario profundizar en este concepto de bienestar antes de llevarlo a la práctica, ya que debe validarse el significado de la medida de bienestar y si este estado de bienestar realmente está disminuido y si la intervención propuesta realmente maximizará el bienestar.

2.5. *Modelo de las Capacidades*

Este modelo se centra en que la prosperidad de una persona depende de que

las personas tengan ciertas capacidades, y oportunidades reales, basadas en sus circunstancias personales y sociales, sin esas oportunidades la vida puede verse empobrecida. [30] En esta visión es la desigualdad de oportunidades lo que sostiene que una persona con discapacidad tenga una desventaja en la sociedad. Por lo tanto, el imperativo moral es asegurar que las personas que viven con una dificultad reciban una igualdad de oportunidades para prosperidad. La medida en que las personas con discapacidad puedan desarrollarse con buena salud, actuar con base en sus pensamientos y emociones, desarrollar actividades personales, y participar en actividades de la comunidad, políticas y económicas, va a determinar el ámbito de nuestro deber para ayudar a estas personas a desarrollarse.

3. El concepto de prevención de enfermedades genéticas o anomalías congénitas, desde la práctica clínica y la salud pública

La mayoría de los problemas crónicos de salud en la infancia son debidos a enfermedades genéticas o malformaciones congénitas, y son causa de discapacidad motora, sensorial, visceral o intelectual. Se han descrito, en la actualidad, más de 15.500 enfermedades genéticas

[30] NUSSBAUM, M., *Frontiers of justice: Disability, nationality, species membership*, Cambridge, MA, Harvard University Press, 2006.

diferentes [31] muchas de ellas genéticamente heterogéneas y otras de las que aún no se conoce la etiología. [32] Las enfermedades genéticas y anomalías congénitas son desordenes poco frecuentes en forma aislada, pero en su conjunto afectan a alrededor del 3-5% de los recién nacidos, [33] son responsables de aproximadamente el 20-30% de las muertes infantiles, [34] y del 30-50% de las muertes post-neonatales. [35] En la Argentina representan la segunda causa de mortalidad infantil, siguiendo a las enfermedades perinatales. [36] Contribuyen también como causa común de morbilidad, siendo motivo frecuente de las admisiones en hospitales pediátricos, alrededor del 11.1% debidas a enfermedades genéticas y el 18.5% por anomalías congénitas. [37] En el caso de las

internaciones en hospitales del adultos alrededor del 12% son por causas genéticas. [38] A su vez las enfermedades genéticas se vinculan a alrededor del 50% de las causas de discapacidad intelectual. [39]

En este contexto nace el concepto que los recientes avances en la tecnología en genética permitirán un más amplio interés médico y del público en general en utilizar esta tecnología para prevenir la discapacidad. Las estrategias de prevención que incluyen las intervenciones a nivel primario, secundario y terciario, fueron propuestas hace más de 50 años y categorizan las intervenciones a nivel tanto médico y como de la salud pública. [40] Estos niveles de prevención en genética se aplican de la siguiente manera.

[31] MCKUSICK, V.A., *Mendelian Inheritance in Man: A Catalog of Human Genetics and Genetic Disorders*, 11th Edition, Baltimore, The Johns Hopkins University Press, 1994.

[32] MOSER, H.W., "A role for gene therapy in mental retardation", *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, vol 1, issue 1, (1995), pp. 4-6.

[33] ROBINSON, A. y LINDEN, M.G., *Clinical Genetic Handbook*, Boston, Blackwell Scientific Publications, 1993.

[34] BERRY, R.J.; BUEHLER, J.W. y STRAUSS, L.T., "Birth weight-specific infant mortality due to congenital abnormalities, 1960 and 1980", *Public Health Report*, vol 102, issue 2, (1987), pp. 171-181.

[35] HOEKELMAN, R.A. y PLESS, I.B., "Decline in mortality among young American during the 20th century: Prospects for reaching national mortality reduction goals for 1990", *Pediatrics*, vol. 82, issue 4, (1988), pp. 582-95.

[36] BRONBERG, R.A.; GUTIÉRREZ REDOMERO, E.; ALONSO, M.C. y DIPIERRI, J.E., "Mortalidad infantil por malformaciones congénitas y condición socioeconómica: el caso de la Argentina", *Rev Panam Salud Pública*, vol. 31, issue 6, (2012), pp. 469-75.

[37] SCRIVER, C.R.; NEAL, J.L.; SAGINUR, R. y CLOW, A., "The frequency of genetic disease and congenital malformation among patients in a pediatric hospital", *CMAJ*, vol. 108, issue 9, (1973), pp. 1111-5.

[38] EMERY, A.E.H. y RIMOIN, D.L., *Principles and Practice of Medical Genetics*, Second Edition, New York, Churchill Livingstone, 1990.

[39] Ídem.

[40] DOLK, H., "What is the "primary" prevention of congenital anomalies? EUROCAT Project Management Committee", *Lancet*, vol. 374, issue 9687, p.378.

3.1. Prevención primaria

Busca evitar la ocurrencia de la enfermedad genética o anomalías congénitas. Para aquellas enfermedades poco frecuentes, génicas, o cromosómicas, las medidas de intervención a nivel médico y comunitario se centran en distintas estrategias de prevención. A- En el caso de las anomalías congénitas cuya ocurrencia está influenciada por factores ambientales, el objetivo es evitar estos factores, como los tóxicos, (alcohol, cigarrillo, abuso de drogas, entre otros), los fármacos o químicos conocidos o sospechosos de ser teratogénicos, o las radiaciones. B- En el caso de las enfermedades infecciosas -rubéola, varicela-, la prevención con las estrategias de vacunación o evitar el contagio de mujeres gestantes en los casos en los que aún no se han desarrollado inmunizaciones específicas. C- En otros casos la prevención se relaciona con la incorporación de ciertos

nutrientes en la dieta como la complementación con ácido fólico periconcepcional que disminuye la ocurrencia y recurrencia de defectos del cierre del tubo neural. D- El tratamiento de enfermedades maternas que puedan afectar el desarrollo del feto, como la diabetes, la fenilcetonuria, o la hipertensión. E- En el caso de las enfermedades genéticas, la detección de portadores y el asesoramiento genético preconcepcional puede alertar a las familias acerca de riesgo incrementado y así, facilitar la toma de decisiones reproductivas. En algunas comunidades con riesgo incrementado de ciertas enfermedades genéticas existen programas de estudio de portadores, por ejemplo el caso de enfermedades de Tay Sachs en personas con ascendencia Judía Ashkenazi en Estados Unidos, [41] [42] Israel o Canadá [43] [44] [45] [46] o Anemia Falciforme en personas Afroamericanas, [47] o talasemia en Chipre, Cerdeña. [48] [49]

[41] EKSTEIN, J. y KATZENSTEIN, H., "The Dor Yeshorim story: community-based carrier screening for Tay-Sachs disease", *Adv Genet*, vol. 44, (2001); pp. 297-310.

[42] Dor Yeshorim: es un sistema de detección genética confidencial e internacional usado mayoritariamente por Judíos Ortodoxos, que intenta prevenir la transmisión de desórdenes genéticos que tienen un frecuente incremento entre los miembros de las comunidades judías Ashkenazies. El sistema fue establecido para seguir la ley Judía, que no permite el aborto, reconociendo al mismo tiempo que esta prueba puede prevenir el nacimiento de un niño afectado. Fue designado en los años '80 por un rabino ortodoxo, y el sistema analiza a jóvenes adultos antes de casarse. Los participantes pueden usar este sistema para ver su compatibilidad genética con su potencial pareja.

[43] KABACK, M.M.; ZEIGER, R.S. y REYNOLDS, L.W., "Approaches to the Control and Prevention of Tay-Sachs Disease", *Prog Med Genet*, vol.10, (1974), pp. 103-34.

[44] MERZ, B., "Matchmaking scheme solves Tay-Sachs problem", *JAMA*, vol. 258, issue 19, (1987); pp. 2636, 2639.

[45] KOREN, A.; ZALMAN, L.; PALMOR, H.; ZAMIR, R.B.; LEVIN, C.; OPENHEIM, A.; DANIEL-SPIEGEL, E.; SHALEV, S. y FILON, D., "Sickle cell anemia in northern Israel: screening and prevention", *Isr Med Assoc J*, vol.11, issue 4, (2009), pp. 229-34.

[46] IMWDEN, J.A. y DAVIDSON J., "Tay-Sachs Screening and Prevention: The Canadian Experience" in KABACK, M.M., *Tay-Sachs Disease: Screening and Prevention*, New York, Alan R. Liss, Inc., 1977.

[47] SULLIVAN, L.W., "Risks of Sickle-Cell Trait: caution and common sense", *NEJM*, vol. 317, issue 13, (1987), pp. 830-1.

[48] ROWLEY, P.T.; LIPKIN, M. y FISHER, L., "Screening and Genetic Counseling for Beta- Thalassemia Trait in a Population Unselected for Interest: Comparison of Three Counseling", *Methods. Am J Hum Genet*, vol. 36, issue 3, (1984), pp. 677- 689.

[49] CAO, A.; ROSATELLI, C.; GALANELLO, R.; MONNI, G.; OLLA, G.; COSSU, P. y RISTALDI, M.S., "The Prevention of Thalassemia in Sardinia", *Clin Genet*, vol. 36, issue 5, (1989), pp. 277-85.

3.2. *Prevención secundaria*

Una vez ocurrida la enfermedad el objetivo se enfoca en evitar las manifestaciones clínicas, como la detección temprana, y la intervención en las fases preclínicas de la enfermedad. Un clásico ejemplo es el screening de recién nacido para enfermedades como fenilcetonuria, galactosemia y la intervención temprana centrada en la dieta, o hipotiroidismo y la suplementación hormonal temprana. En estos casos se ejemplifica, claramente, la interacción entre los factores genéticos y ambientales en enfermedades con base principalmente genética como la fenilcetonuria en la infancia y la hemocromatosis hereditaria en la adultez, en las que es manifiesto el impacto de una dieta pobre en fenilalanina, o de una dieta pobre en hierro en pacientes con genotipo de hemocromatosis hereditaria, respectivamente, en la expresión de las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

3.3. *Prevención terciaria*

Se centra en intentar reducir los efectos de la enfermedad diagnosticada y las manifestaciones clínicas evidentes por la prevención de las complicaciones, secue-

las y deterioro. En estos casos, las actividades están centradas en los tratamientos médicos, quirúrgicos, rehabilitación e integración a la sociedad. Uno de los desafíos más importantes en las enfermedades genéticas es que muchas de las condiciones que causan discapacidad intelectual, no pueden ser revertidas una vez que ocurre el déficit intelectual, esto implica que es necesaria la intervención y cooperación de varios especialistas, [50] y que eventualmente deben implementarse medidas previas al nacimiento.

DISCUSIÓN

Si bien la aplicación de estos términos es clara en la prevención de enfermedades en general, pueden entrar en confusión cuando se relaciona con la prevención de las anomalías congénitas. Ya que algunos autores incluyen en el concepto de prevención primaria el diagnóstico prenatal y la interrupción voluntaria del embarazo, y el diagnóstico de preimplantación y la selección embrionaria. El conflicto surge porque en este caso no se evita la ocurrencia de la enfermedad sino que se evita el nacimiento del niño o la transferencia de embriones portadores de esa enfermedad. Esto se sostiene con una

[50] FINUCANE, B.; HAAS-GIVLER, B. y SIMON, E.W., "Genetics, mental retardation, and the forging of new alliances", *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, vol. 117C, issue 1, (2003), pp. 66-72.

perspectiva de que la discapacidad es una tragedia a nivel individual y familiar, y una catástrofe a nivel social, [51] y la aceptación más amplia del aborto selectivo de personas con enfermedades que generen discapacidad, considerando en forma extrema al aborto del niño como tratamiento médico: "En nuestro medio el tratamiento más difundido que existe para los fetos malformados es el aborto terapéutico...". [52] Este conflicto surge, particularmente, en aquellas enfermedades genéticas que actualmente no tienen un tratamiento curativo, reconociéndose un vínculo estrecho entre genética y discapacidad intelectual, [53] donde prevalece la perspectiva del modelo médico del concepto de discapacidad. Esto puede generar que no se incluyan en la perspectiva del diagnóstico prenatal otros modelos para definir la discapacidad que se centren en las necesidades de las personas o en la problemática social y así, se corre el riesgo de que se disminuya la importancia y la motivación de los investigadores hacia el tratamiento y curación

de los desórdenes genéticos, ya sea in útero o luego del nacimiento del niño [54] hacia la búsqueda de estrategias que faciliten la integración social de las personas con enfermedades genéticas que se vinculen a discapacidad en la vida posnatal. Así, el derecho a la vida del embrión o feto con patologías genéticas es completamente dependiente de la decisión de los padres y de los médicos. Por ello, algunos autores argumentan que pueden ocurrir dilemas morales durante la gestación cuando el médico considera que su obligación por respetar la decisión de la madre entra en conflicto con su obligación de proteger al feto, se describe como "conflictos materno-fetales". [55] En este caso se puede priorizar el derecho de autodeterminación de los padres por sobre al derecho a la vida del niño en gestación.

En la visión liberal tradicional los derechos individuales son considerados como el argumento moral más trascen-

[51] MUNGER, K.M.; GILL, C.J.; ORMOND, K.E.; KIRSCHNER, K.L., "The next exclusion debate: assessing technology, ethics, and intellectual disability after the Human Genome Project", *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, vol.13, issue 2, (2007), pp.121-8.

[52] CASTILLO ABREUS, D.A.; MEDEROS, R.N.; BARRIOS HERRERO, L., "Ética médica en la educación superior. Diagnóstico prenatal", *Educ Med Super*, vol.15, issue 1, (2001), pp. 22-29.

[53] MUNGER, K.M.; GILL, C.J.; ORMOND, K.E.; KIRSCHNER, K.L., "The next exclusion debate: assessing technology, ethics, and...", op.cit.

[54] AKSOY, S., "Antenatal screening and its possible meaning from unborn baby's perspective", *BMC Medical Ethics*, vol. 2, issue E3, (2001).

[55] MAHOWALD, M.B., *Women and children in health care: an unequal majority*, New York, Oxford University Press, 1993.

dente, y en el área de la salud el principio de la autonomía, como el derecho individual de aceptar o rechazar un procedimiento médico. En diagnóstico prenatal son los padres quienes tienen la posibilidad de utilizar tales herramientas diagnósticas, que no se aplicarán directamente para obtener información sobre su condición de salud, sino que obtendrán información sobre la salud del feto, quien es sujeto del diagnóstico. En esta visión, el feto no tiene posibilidad de ejercer su autonomía, sus derechos estarían tutelados en función de su autonomía de la madre. [56] Dos principios se desprenden de estas perspectivas: libertad reproductiva y beneficencia procreativa.

Beauchamps y Childress [57] definen la autonomía personal como el autogobierno que permite la toma de decisiones con sentido, e implica ser libre de sendos supuestos: la interferencia del control de otros y de limitaciones en la comprensión, y decidir acciones basados en sus valores y creencias personales. En área del diagnóstico prenatal, la autonomía se define en relación a la voluntariedad de

los padres de realizar o no los estudios y a la opción de continuar o no con la gestación. Por ello, algunos autores consideran que no es ético implementar el uso del diagnóstico prenatal en países que no tienen una legislación favorable al aborto eugenésico. [58] Sostienen que la ausencia de una legislación genera: stress psicológico, distribución injusta de las cargas entre las distintas clases socioeconómicas, y cargas económicas a la sociedad y a la familia. En un enfoque utilitarista y liberal, sostienen que los médicos, genetistas y legisladores tienen el deber ético y profesional de bogar por el cambio hacia la aceptación del aborto eugenésico en orden de minimizar estos daños, pero no hacen referencia acerca del sostén y cuidado médico y social, que requieren la familia y la persona afectada por un desorden congénito. Por ello, si se considera al feto como el beneficiario del diagnóstico prenatal, la utilización del principio de autonomía como principio cardinal orientador es de muy difícil aplicación, ya que el niño por nacer no puede ejercerlo y debe ser representado por sus padres, en quienes prevalece su derecho a la libre decisión.

[56] MILUNSKY, A., *Genetic disorders and the fetus: diagnosis, prevention, and treatment*, Baltimore Maryland, The John Hopkins University Press, 2004.

[57] BEAUCHAMP, y CHILDRESS, *Principles of Biomedical Ethics...*, op.cit.

[58] BALLANTYNE, A.; NEWSON, A.; LUNA, F.; ASHCROFT, R., "Prenatal Diagnosis and Abortion for Congenital Abnormalities: Is It Ethical to Provide One Without the Other?", *Am J Bioeth*, vol.9, issue 8, (2009), pp. 48-56.

Debido a esta dependencia, Scott [59] precisa este principio como autonomía reproductiva o libertad procreativa: el interés moral o legal, protegido en distintos grados de acuerdo a la ley, que tienen las personas de asumir o rechazar el nacimiento de un niño o un cierto número de niños. Contiene la cuestión de elegir qué tipo de hijo se quiere tener, e inclusive, si el nacer con una condición patológica está en contra del interés de esa misma persona. Pone el acento en que la selección debe realizarse según los intereses de la persona que probablemente nazca con esa condición o en los intereses de los padres.

El principio de beneficencia se aplica en diagnóstico prenatal de manera diferente según cómo sea interpretado el estatuto moral del feto, como paciente o no, e independiente o no del estatuto moral de la madre. Este principio liberal implica la opción que se le brinda a los padres de seleccionar el niño quien, según sus características genéticas, se espera tenga la posibilidad de disfrutar del mejor bienestar. Savulescu [60] lo

amplía como Principio de Beneficencia procreativa: el principio de seleccionar el mejor hijo de los hijos posibles que se puedan tener, de quien se espere tenga la mejor vida, basada en información relevante y disponible. Entre estas características propone la inteligencia, la memoria, la autodisciplina, la prudencia, entre otras. [61] Considera que aún no podemos conocer el valor de una vida completa, podemos conocer qué condiciones son buenas o malas, siendo estas razones suficientes para preferir traer a la existencia niños sin esas condiciones, y hacer mejores nuestras vidas y las de nuestros hijos. Así, existe la posibilidad técnica de elegir las características genéticas que nuestros hijos porten, no por la manipulación de su genoma, sino por su selección y descarte entre un rango de embriones o fetos. [62] Por ello, algunos autores sostiene que el diagnóstico prenatal discrimina en contra de las personas con discapacidad [63] y coloca a las mujeres en una situación de vulnerabilidad, ya que muchas veces se interpreta que son responsables de la patología del niño y que no ha realizado los estudios

[59] SCOTT, R., "Why parents have no duty to select 'the best' children", *Clinical Ethics*, vol. 2, issue 3, (2007), pp. 149-154.

[60] SAVULESCU, J., "In defence of Procreative Beneficence", *J Med Ethics*, vol. 33, (2007), pp. 284-288

[61] SAVULESCU, J., "Procreative beneficence: why we should select the best children", *Bioethics*, vol. 15, issue 5-6, (2001), pp. 413-26.

[62] KAHN, J.P., "Choosing our children's future or choosing our future children?", *J Androl*, vol. 12, issue 6, (2002), p.753.

[63] SAXTON, M., *Feminist bio-ethics and disability* 1997 [en línea], disponible en: <http://www.rehabinternational.org/publications/Leadership_Women/SAXTONMarsha.html> [consulta: 13 de julio de 2012].

diagnósticos en tiempo de detectarla tempranamente. [64] En estos casos la actitud de los médicos y del sistema de salud es condicionante de las decisiones maternas y del respeto de la vida del niño por nacer.

Surge el dilema acerca de la finalidad del diagnóstico prenatal, si realmente beneficia directamente al feto, permitiendo un diagnóstico e intervención temprana, o se interpreta que su propósito es aumentar la elección reproductiva de las mujeres y su familia, [65] y así, seleccionar el tipo de hijo que se desea tener. En esta visión Parens y Asch [66] han articulado una crítica desde los derechos de las personas con discapacidad del diagnóstico prenatal considerando los siguientes puntos:

1. El diagnóstico prenatal en vez de mejorar la situación médica y social de las personas con discapacidad hoy o en el futuro, refuerza la visión del modelo médico, que la discapacidad en sí misma y no la discriminación de la sociedad de las personas con discapacidad es el problema a ser resuelto.

2. Al evitar el nacimiento de un niño por su posible discapacidad, los padres sugieren que ellos no desean aceptar un niño diferente al que esperan, y una característica del niño, como una patología física o intelectual se vuelve la base del rechazo total del hijo sin considerar otras características.

3. Cuando los futuros padres seleccionan en contra de un feto por su posible discapacidad, realizan una elección desafortunada. Muchas veces poco informada, que el niño no tendrá la calidad de vida que ellos buscan para sus hijos.

Los autores refieren en estos tres puntos que el diagnóstico prenatal seguido del aborto es moralmente problemático y está dirigido habitualmente por la desinformación, [67] ya que existe una enorme brecha entre el conocimiento teórico de la enfermedad genética y el conocimiento de la vida de las personas con esa enfermedad. [68] Esto genera una caracterización y estigmatización injusta de las personas con enfermedades genéticas que pueden expresar mensajes negativos acerca de su valor y puede reforzar su

[64] HILLYER, B., *Feminism and disability*, Norman, University of Oklahoma Press, 1993.

[65] ASCH, A., "Disability equality and prenatal testing: Contradictory or compatible? Symposium: genes and disability-defining health and the goals of medicine", *Florida State Univ Law Rev*, vol 30, issue 2, (2003), pp. 315-42.

[66] PARENS, E., ASCH, A., *Prenatal testing and disability Rights*, Washington, DC, Georgetown University Press, 2000.

[67] ASCH, A., "Disability equality and prenatal testing: Contradictory...", op. cit.

[68] MUNGER, K.M.; GILL, C.J.; ORMOND, K.E.; KIRSCHNER, K.L., "The next exclusion debate: assessing technology, ethics, and...", op.cit.

exclusión y desventaja social. Si la información que los padres reciben acerca de la potencialidad de desarrollo de sus hijos es limitada o incorrecta, será imposible que los padres realicen una decisión informada acerca de los mejores controles pre y perinatales necesarios.

Entonces el diagnóstico prenatal debería interpretarse como una estrategia de prevención secundaria o terciaria. Ya presente la patología en la persona, intentar evitar las manifestaciones clínicas, o bien atenuar los efectos y las complicaciones clínicas intentando disminuir las secuelas y deterioro, y facilitando la integración de la persona a la vida en comunidad.

El deseo de tener un hijo sano no implica que si el niño no lo es, no será amado o cuidado cuando se diagnostique la enfermedad en la vida postnatal o que los padres no le darán el sostén, amor y cuidado que requiera. El desafío es encontrar un camino que permita ubicar los métodos diagnósticos prenatales de manera que honren la dignidad de la persona humana y que permita orientar el valor de las intervenciones en forma evidente hacia la persona en gestación.

CONCLUSIONES

Sin duda, la finalidad de disminuir la prevalencia de enfermedades que fundan

la discapacidad se interpreta como un bien para la persona en forma individual, para la familia y para la sociedad en su conjunto. El dilema surge en las estrategias sanitarias en las que se implemente la prevención y en las circunstancias en las que se desarrollen. Éstas dependerán por un lado, de interpretación de la definición del concepto de persona en la vida prenatal, ya sea se defina desde una perspectiva ontológica o sustancialista o desde una visión empirista o fenomenológica, y también de la interpretación del concepto de discapacidad según se centre en los aspectos médicos, sociales o bien en la persona misma. Por ello, la prevención de la discapacidad, como consecuencia de las patologías que comiencen en la vida prenatal, debe diferenciarse claramente del concepto eugenésico de evitar el nacimiento de las personas diagnosticadas con estas patologías en las etapas tempranas de su vida, que pueden determinar discapacidad como secuela.

En la dignidad de la persona asiente el valor de la vida humana, y en ella el derecho primario y fundamental de ser protegida. Es una obligación moral adoptar todas las medidas necesarias que garanticen este derecho a todas las personas, particularmente a las personas con enfermedades que pueden generar discapacidad, y en igualdad de condiciones con las demás.

Se interpreta que son los avances científico-tecnológicos los que tienen la capacidad de transformar la realidad hacia el bien de las personas y de la humanidad. Por ello la práctica del pensamiento filosófico queda postergada, ya que la búsqueda de la resolución de los conflictos queda centrada en la ciencia y la tecnología. Pero es la profundización de la actividad filosófica, a través de la capacidad de cuestionamiento y superación que tiene el ser humano frente a las dificultades, la que permitirá la verdadera integración de todas las personas, con sus distintas condiciones, a la vida en comunidad.

Es un desafío establecer políticas públicas que promuevan eficientemente el avance del desarrollo científico y simultáneamente promueva contención e inclusión de las personas con enfermedades que generen discapacidad en la sociedad. La propuesta es la implementación de educación académica y pública acerca de la visión de las personas con enfermeda-

des que generen discapacidad en nuestra sociedad, y de la definición del valor que tiene la vida humana. Es una tarea que involucra a los pacientes y sus familias, a los médicos, a las organizaciones científicas y gubernamentales y al público en general. El Comité de los derechos del niño, dependiente de Naciones Unidas publica en el 2006, la Observación General Número 9, acerca de los derechos de los niños con discapacidad. En el artículo 6 sobre el derecho a la vida, la supervivencia y el desarrollo de los niños con discapacidad hace un llamamiento concreto contra el infanticidio y el aborto e "...insta a los Estados Partes a que adopten todas las medidas necesarias para poner fin a esas prácticas, en particular aumentando la conciencia pública, estableciendo una legislación apropiada y aplicando leyes que garanticen un castigo adecuado a las personas que directa o indirectamente violan el derecho a la vida, la supervivencia y el desarrollo de los niños con discapacidad." [69]

[69] Comité de los derechos del niño, Naciones Unidas, Observación General Número 9, Derechos de los niños con discapacidad, 2006 [en línea], disponible en: <<http://www.ohchr.org/RefDoc.aspx?symbol=UNHCR/HRC/CO/2006/12>> [consulta 9 de junio de 2010].