

Moya, Graciela

Diagnóstico prenatal en el marco de la bioética personalista ontológica: percepción del uso, actitudes y requerimientos de los pacientes en un centro privado de la ciudad de Buenos Aires

Vida y ética. Año 13 N° 2, Diciembre 2012

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 en el marco de la bioética personalista ontológica : percepción del uso, actitudes y requerimientos de los pacientes en un centro privado de la ciudad de Buenos Aires" [en línea]. *Vida y ética*, 13.2 (2012). Disponible en:
<http://bibliotecadigital.uca.edu.ar/repositorio/revistas/diagnostico-prenatal-marco-bioetica-personalista.pdf> [Fecha de consulta:.....]

DIAGNÓSTICO PRENATAL EN EL MARCO DE LA BIOÉTICA PERSONALISTA ONTOLÓGICA

PERCEPCIÓN DEL USO,
ACTITUDES Y REQUERIMIENTOS
DE LOS PACIENTES EN UN
CENTRO PRIVADO DE LA
CIUDAD DE BUENOS AIRES

Mg. Dra. Graciela Moya

- Médica (Universidad de Buenos Aires)
- Médica especialista en Genética Médica (Universidad Nacional de La Plata)
- Magíster en Biología Molecular Médica (UBA)
- Magíster en Ética Biomédica (Instituto de Bioética-Pontificia Universidad Católica Argentina)
- Becaria del Dr. Edmund Pellegrino, Kennedy Institute of Ethics, Georgetown University (Washington, EE.UU.-2011)
- Directora de "Genos" (Buenos Aires)
- Profesora Titular de Biología, Genética y Embriología aplicadas de la Facultad de Ciencias de la Recuperación, Universidad del Museo Social Argentino (Buenos Aires)
- Profesora del módulo Bioética en el Master en Gestión del Conocimiento Biomédico e Investigación Clínica de la Facultad de Medicina, Universidad de Extermadura (Badajoz, España)
- Profesora del Master de Bioética y Biojurídica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Santo Toribio de Mogrovejo (Chiclayo, Perú)

Palabras clave

- Diagnóstico prenatal
- Feto como paciente
- Asesoramiento genético
- Bioética personalista ontológica

Key words

- Prenatal Diagnosis
- Fetus as patient
- Genetic counseling
- Ontological personalist Bioethics

RESUMEN [1]

Los estudios prenatales tienen la capacidad de realizar diagnósticos precoces de anomalías en el feto, ello facilita la posibilidad de implementar intervenciones tempranas, tanto médicas como no médicas, en el cuidado de la gestación y controles perinatales, pero también permite, en ciertas circunstancias, considerar como opción el aborto electivo del hijo en gestación. Surgen dos dilemas: por un lado, la forma en que esta información es comunicada a la familia y, por otro -y como consecuencia del anterior-, responder en qué circunstancias estos diagnósticos genéticos permitirán obtener más beneficio que daño.

ABSTRACT

Prenatal tests give the possibility to obtain an early diagnosis of fetal pathology, which facilitate medical and non-medical intervention, in the adequate care of pregnancy and delivery, but also, in certain circumstances, allows the option of choosing the abortion of fetus. Two dilemmas appear: the way in which this information is communicated to the family, and, as consequence of this, to answer in which circumstances this diagnosis will mean more benefit than burden.

INTRODUCCIÓN

La introducción de las nuevas tecnologías ha permitido adquirir, en forma progresiva, conocimientos acerca del crecimiento y desarrollo del feto, facilitando la detección de factores de riesgo para su salud y el diagnóstico temprano de muchos defectos congénitos. El amplio uso de estas tecnologías genera en la

familia una premura por conocer el estado de salud del hijo, cuando el mismo comienza a ser reconocido como hijo propio, como ser existente. Los padres se enfrentan, en ocasiones por primera vez, a la idea de que "algo puede no estar bien" con su hijo, generando una sensación de vulnerabilidad y angustia sobre su futuro rol como padres. Entran en juego diferentes significaciones acerca de la

[1] El presente trabajo es una síntesis de la tesis realizada por la autora para obtener el título de Magister en Ética Biomédica que otorga el Instituto de Bioética de la Facultad de Ciencias Médicas de la Pontificia Universidad Católica Argentina y que fue aprobada en diciembre de 2011.

concepción que tiene la familia, de un hijo con algún desorden genético o congénito, que pueda ser fundante de discapacidad física o mental. Algunos padres se cuestionan si tienen responsabilidad moral, con sus hijos ya nacidos o con el mismo niño por nacer, para traer al mundo a una persona que requerirá cuidados de salud especiales, y se preguntan si la vida de una persona con discapacidad es digna de ser vivida. Esto provoca una presión extra por conocer la mayor información posible acerca del estado de salud del feto y concurren a una consulta de asesoramiento genético prenatal, ya sea por referencia de su médico de cabecera o por interés propio.

Si bien el diagnóstico prenatal no difiere en su esencia -sino en su forma- del diagnóstico postnatal, ambos tienen como destinatarios a personas humanas. Pero no siempre se pondera de esta manera, ya que la valoración del niño por nacer como sujeto beneficiario del diagnóstico prenatal no ha tenido un análisis tan profundo. En la bibliografía, la aplicación de la práctica ha recibido un análisis moral más amplio, básicamente desde la perspectiva principialista -tanto en las publicaciones de nuestro país como en las del extranjero- en las que prevalecen los principios de autonomía de los padres y beneficencia, conocidos como libertad reproductiva y beneficencia procreativa, quedando relegado a un segundo lugar el

deber de protección de la vida y beneficencia hacia el niño por nacer.

El objeto del trabajo no es analizar las características técnicas o científicas del diagnóstico prenatal, o limitar su aplicación, sino tratar de encontrar un camino ético en un ámbito de contención y apoyo del equipo de salud, a las necesidades de las familias con riesgo elevado de desórdenes congénitos o genéticos que puedan ser fundantes de discapacidad, basado en la protección de la dignidad de la vida humana de la persona por nacer.

El trabajo se dividió en tres partes: 1) **Parte primera:** marco teórico, Capítulo 1: introducción a la genética médica, el asesoramiento genético y específicamente la práctica de diagnóstico prenatal. Capítulo 2: posiciones con respecto a la definición de estatus moral y en particular cómo afecta esta definición al embrión/feto y a quién se considera como el beneficiario del estudio prenatal: si al niño por nacer, a los padres o a la sociedad; y las visiones que lo sustentan. Capítulo 3: análisis del asesoramiento genético previo y posterior al procedimiento y el manejo y consecuencias de la información genética del niño por nacer, en los casos de resultados normales y patológicos. Capítulo 4: análisis de las distintas corrientes bioéticas y una profundización de la visión personalista ontológica. 2) **Parte segunda:** resultados y análisis de la encuesta anónima

semiestructurada a familias que concurren para un estudio prenatal con el objeto de conocer su opinión con respecto a la consulta de asesoramiento genético previo al procedimiento, la valoración del estudio prenatal y las necesidades en el caso de que el resultado del estudio genético del niño no fuese normal. 3) **Parte tercera:** conclusiones y propuesta.

PRIMERA PARTE: CAPÍTULO 1

1.1. Genética médica

El rápido avance de la ciencia y tecnología en el campo de la genética ha revolucionado la práctica médica ya que ha permitido ampliar el conocimiento acerca de las bases moleculares de las enfermedades, aplicar este conocimiento en la práctica clínica y facilitar el acceso del público general a esta información. La complejidad y entusiasmo que generan las técnicas moleculares y la aplicación de la información genética en la práctica médica en determinadas circunstancias se convierten en factores que pueden llevar a desplazar a la persona humana, como centro del proceso de investigación en genética. Algunos investigadores reducen el concepto de personas como sim-

ples "portadores de genes", [2] perdiendo los objetivos básicos de la investigación médica en genética:

1- mantener el respeto por la integridad y dignidad de la persona humana.

2- limitar el daño y sufrimiento de las personas con desordenes genéticos.

Los estudios genéticos pueden brindar a las personas conocimiento acerca su propia información genética, la de sus hijos y la de su familia ampliada. También permiten predecir la posibilidad de desarrollar ciertas condiciones o desórdenes en el consultante, su familia o incluso del grupo étnico al que pertenece. Estos datos posibilitarán, en ciertos casos, la proyección de nuevas conductas en el estilo de vida, la toma de decisiones en la planificación familiar, medidas profilácticas médicas o quirúrgicas que disminuyan los riesgos para sí y para su descendencia. Estos avances generan importantes promesas y esperanzas, pero asimismo profunda preocupación acerca de cómo estas tecnologías serán implementadas, como también de su impacto en las distintas comunidades. El uso inadecuado de estas tecnologías puede generar daños que

[2] THOMAS, S., "Genomics: the Implications for Ethics and Education", *Br Med Bull*, 55 (1999), pp. 429-445

suelen ser complejos, y por ello su aplicación médica debe ser justificada. Para algunas personas, el conocimiento de cierto riesgo genético puede ser percibido como traumático ante la ausencia de una estrategia preventiva o terapéutica establecida. Los daños pueden afectar severamente la estabilidad emocional de las personas, en respuesta a resultados no satisfactorios (ansiedad extrema, depresión, suicidio, aborto, cambios en el estilo de vida o interrelación familiar). Del mismo modo, se han identificado situaciones nocivas en la respuesta de terceros a los resultados de los estudios genéticos (ej. estigmatización en el trabajo, en los centros educativos, seguros médicos u otros, o alteración de las relaciones interpersonales).

Una reflexión profunda sobre los valores éticos y sociales nos brindará las herramientas necesarias para aplicar los crecientes conocimientos en genética médica de manera que contribuyan al bien integral de la vida humana.

1.2. Asesoramiento genético

Teniendo en cuenta las características propias de estas prácticas diagnósticas, es

fundamental que previamente a efectuarlas, la familia concurra a una o más consultas de **asesoramiento genético**. Harper lo define como: "el proceso por el cual los pacientes y/o sus familiares en riesgo de sufrir algún padecimiento, son informados de las consecuencias del mismo, de la probabilidad de desarrollarlo y transmitirlo y las alternativas que hay para prevenirlo o tratarlo". [3] La finalidad de estas consultas es brindar una amplia información acerca de:

- 1- objetivo y características del estudio,
- 2- las implicancias de los resultados en los cuidados médicos,
- 3- los posibles riesgos generados por los procedimientos de toma de muestra,
- 4- de la posibilidad de acceder a información no esperada (como datos de filiación no conocidos), y
- 5- especialmente en el caso de los estudios genéticos prenatales, el sostén adecuado que se ofrece a la familia durante el tiempo que transcurre entre la obtención del resultado patológico, y el nacimiento y tratamiento del niño.

[3] HARPER, P.S., *Practical Genetic Counseling*, Oxford, Oxford University Press, 2004.

El asesoramiento genético es un proceso complejo pero imprescindible para que el paciente y su familia reciban la más completa información acerca de su diagnóstico, se desarrolle una adecuada relación médico-paciente, en la que surjan las condiciones necesarias para la obtención del consentimiento informado del paciente previo a la realización de cualquier estudio genético. La doctrina del consentimiento informado se fundamenta en cuatro postulados:

1- los pacientes habitualmente desconocen los conceptos médicos;

2- los pacientes tienen derecho a cuidar su salud y decidir acerca de los tratamientos médicos;

3- para que el tratamiento sea efectivo el paciente debe aceptar realizarlo; y

4- los pacientes dependen de sus médicos para recibir información verdadera y deben confiar en ellos. [4]

Estos postulados pueden aplicarse tanto a los tratamientos y diagnóstico clínicos, como también a los requeridos en el marco de la investigación clínica. Este proceso tiene dos objetivos principales: por un lado, la protección de los pacientes frente a cualquier daño y por otro la promoción y respeto de su derecho a participar en forma autónoma del cuidado de su salud.

1.3. Diagnóstico prenatal

En genética médica el asesoramiento genético en diagnóstico prenatal es particularmente problemático en muchos aspectos, tanto desde la perspectiva médica, como desde la ética y desde lo social, ya que no solo intervienen intereses relacionados con la salud del niño por nacer, sino también variadas creencias religiosas y posturas filosóficas de los padres, de los médicos y de la sociedad. [5]

El diagnóstico prenatal incluye todas aquellas acciones médicas que permiten detectar alguna anomalía en el feto [6]

[4] JEFFORD, M. y MOORE, R., "Improvement of Informed Consent and the Quality of Consent Documents", *Lancet Oncol* 9, (2008), pp. 485-93.

[5] MILUNSKY, A., *Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment*, 5ª ed., Baltimore, Maryland, The John Hopkins University Press, 2004, p. 1136.

[6] En el presente trabajo, y basado en la propuesta utilizada por la instrucción *Donum vitae*, se utilizarán los términos "embrión", "feto", "niño por nacer" en forma indistinta para referirse al niño, fruto de la gestación en las distintas etapas de su desarrollo prenatal. Cfr. CONGREGACIÓN PARA LA DOCTRINA DE LA FE, *Instrucción Donum vitae sobre el respeto de la vida humana naciente y la dignidad de la procreación*, 22/2/1987 (1978), Preámbulo.

dentro del útero materno. Se brinda como un método de diagnóstico convencional en el cuidado obstétrico de la gestación y ha modificado la perspectiva de las familias con alta posibilidad de tener hijos con desórdenes genéticos. Existen múltiples indicaciones que pueden considerarse como situaciones de alto riesgo para la salud fetal, que permiten evaluar la opción diagnóstica prenatal. Por un lado, la prevalencia del nacimiento de niños con anomalías congénitas en la población general es del 3% y con discapacidad física o mental severa es del 2%. [7] Por otro lado, estos riesgos pueden incrementarse asociados a factores como: la consanguinidad, la edad materna avanzada, [8] ciertos antecedentes personales o familiares, exposición a factores ambientales teratogénicos y aquellos que recomienden efectuar un diagnóstico para conocer el estado de salud del niño prenatalmente. En un relevamiento documentado [9] en la institución en la que se realizó el presente trabajo, se describe como la indicación de diagnóstico prenatal más frecuente la edad materna avanzada,

seguida por el hallazgo ecográfico de anomalías congénitas y riesgo elevado de anomalías cromosómicas por técnicas de tamizaje y por la ansiedad parental.

Dado que es posible acceder a información genética no médica del feto –como el sexo, datos de filiación, rasgos genéticos no asociados a enfermedades– en el año 2003 la Organización Mundial de la Salud propuso unos lineamientos acerca de los aspectos éticos del uso del diagnóstico prenatal. Recomienda: “El diagnóstico prenatal es realizado solamente para dar a los padres y a los médicos información sobre la salud del feto. El uso del diagnóstico prenatal para selección por sexo no es aceptable, excepto en los casos de enfermedades ligadas al sexo. El diagnóstico prenatal para estudios de paternidad no se recomienda en general, excepto en los casos de violación o incesto y debe ser evaluado en cada caso en particular”. [10] El documento prioriza como objetivo del diagnóstico prenatal la información brindada a los padres y la

[7] RIMOIN, D.L.; CONNOR, J.L.; PYERITZ, R.E.; *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*, New York, Ed. Churchill Livingstone, 1997.

[8] Edad materna mayor de 35 años al nacimiento del niño incrementa la posibilidad de tener un hijo con Síndrome de Down al doble de lo esperado en la población general, y continua aumentando con la edad materna.

[9] MOYA, G.; MASLLORENS, F.; NASH, A.; TEIBER, L.; DOMÍNGUEZ CÁCERES, D.; GONZÁLEZ, B.; SÁNCHEZ, J.M.; “Chorionic Villus Sampling: an Analysis of the Experience in 1516 Consecutive Cases at a Private Genetic Center in One Year”, *3th International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing World*, Rio de Janeiro, Brasil, 17-21 junio 2007.

[10] WERTZ, D.C.; FLETCHER, J.C.; BERG, K.; *Review of Ethical Issues in Medical Genetics. Report of Consultants to WHO* [en línea], disponible en: <http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/68512/1/WHO_HGN_ETH_00.4.pdf> [consulta: 12/3/2010].

ayuda a los médicos para prepararse en el caso de un parto difícil. Considera el aborto de un niño con patología genética como una opción si los padres lo desean o si está legalmente aceptado en el país y propone como *ethos* profesional del genetista, el ayudar a las personas a efectuar cualquier decisión voluntaria que ellas aprecien como la más conveniente, a la luz de sus propias decisiones reproductivos. Prioriza, de esta manera, el principio de autonomía de los padres por sobre el derecho a la vida de los niños por nacer. Hace una referencia especial a los grupos que considera como minoritarios, [11] entre ellos aquellas personas que no contemplan el aborto entre sus opciones. Propone que sean tratados en forma igualitaria respecto a las personas de los grupos mayoritarios, que sí lo consideran como una opción. Por ello, presentan un punto especial de reflexión como "diagnóstico prenatal sin aborto". Explican que el diagnóstico prenatal, aun en estas circunstancias, tiene un uso aceptado éticamente con el objetivo de ayudar a las parejas a prepararse para el nacimiento de un niño afectado, siempre que com-

prendan y acepten los riesgos de los procedimientos y si estos riesgos son bajos. No hace ninguna reflexión acerca de la dignidad de la vida o derechos del niño por nacer, solo consideran la toma de decisiones en diagnóstico prenatal en función de la autonomía de los padres.

La visión del Magisterio de la Iglesia, en este tema, es muy diferente ya que contempla como objetivo del estudio prenatal la protección de la nueva vida en gestación. La Sagrada Congregación para la Doctrina de la Fe, en 1987, presenta la Instrucción *Donum vitae* donde se refiere claramente acerca de la licitud moral del diagnóstico prenatal: "Este diagnóstico es lícito si los métodos utilizados, con el consentimiento de los padres debidamente informados, salvaguardan la vida y la integridad del embrión y de su madre, sin exponerlos a riesgos desproporcionados". [12] También así se refiere, más tarde en 1995, Juan Pablo II en la Carta Encíclica *Evangelium vitae*: "...Los diagnósticos prenatales, [que] no presentan dificultades morales si se realizan para determinar eventuales cuidados necesarios para el niño aún no

[11] Cfr. *Ibid.* No aclara qué criterios utiliza o en qué bibliografía se basa para establecer a quiénes considera grupos mayoritarios y minoritarios.

[12] CONGREGACIÓN PARA LA DOCTRINA DE LA FE *Instrucción Donum vitae sobre el respeto de la vida humana naciente y la dignidad de la procreación*, 22/2/1987 (1978). I. El respeto de los embriones humanos. 2. ¿Es moralmente lícito el diagnóstico prenatal?

nacido...", [13] continua: "Estas técnicas son moralmente lícitas cuando están exentas de riesgos desproporcionados para el niño o la madre, y están orientadas a posibilitar una terapia precoz o también a favorecer una serena y consciente aceptación del niño por nacer". [14] Queda claro que, como para cualquier otra técnica de aplicación diagnóstica en medicina, su objeto es conocer con la mayor certeza posible el diagnóstico del paciente, lo que facilitará determinar el pronóstico y definir el tratamiento más adecuado para la persona en cuestión, y además permite preparar al grupo familiar y médico para brindar el mayor cuidado y contención de la persona enferma. Así, la Instrucción *Donum vitae* define este tema, ya que reconoce que el objetivo del diagnóstico prenatal es lícito moralmente en el caso en que "... respete la vida e integridad del embrión y del feto humano y si se orienta hacia su custodia o hacia su curación...". [15]

Determinar quién es la persona beneficiaria del resultado de un estudio prenatal adquiere un carácter controversial, cuan-

do se discute sobre quién es el verdadero paciente y sujeto de derechos en diagnóstico prenatal, si el niño por nacer, la madre o ambos padres, o bien la sociedad. Este es el punto principal de discusión ética de este trabajo y a partir del cual se centrarán las distintas perspectivas desde las que se hará el abordaje del tema.

Para el desarrollo de esta investigación se parte de las siguientes premisas:

1- el diagnóstico prenatal -como otras técnicas de diagnóstico o procedimientos terapéuticos, comprendidas dentro del avance científico- debe subordinarse al hombre, a sus derechos inalienables y a su bienestar, para no perder sus características propiamente humanas, [16]

2- el médico debe tener presente la obligación de proteger y promover los intereses relacionados con la salud de su paciente, en este caso el niño por nacer,

3- todo acto médico es un acto moral y como tal debe entenderse desde las

[13] JUAN PABLO II, *Evangelium vitae*, Carta Encíclica a los Obispos a los Sacerdotes y Diáconos a los Religiosos y Religiosa a los Fieles laicos y a todas las Personas de Buena Voluntad sobre el Valor y el Carácter Inviolable de la Vida Humana, 25/3/1995, 14.

[14] *Ibid.*, 63

[15] CONGREGACIÓN PARA LA DOCTRINA DE LA FE, *Instrucción Donum vitae...*, op. cit.

[16] BASSO, D.M., *Los fundamentos de la moral*, 2ª ed., Buenos Aires, EDUCA, 1997, p. 23.

fuentes de la moralidad, "...aquellos elementos del acto humano de donde emana la conveniencia o la no conveniencia con las normas de la moralidad". [17] Para que un acto sea considerado bueno los tres recursos que lo fundamentan (objeto, fin y circunstancia) deben ser buenos.

CAPÍTULO 2

2.1. El debate bioético en diagnóstico prenatal: definición del estatuto del feto humano

Las investigaciones prenatales precoces ofrecen como ventaja las posibilidades de implementar intervenciones tempranas, tanto médicas como no médicas, en el cuidado de la gestación y futuros controles perinatales. Surge el dilema de responder hacia quién, cuándo y en qué circunstancias estos diagnósticos genéticos permitirán obtener más beneficio que daño. [18] El conflicto ético más importante surge cuando se cuestiona quién es el verdadero paciente en el momento de

tomar la decisión de realizar un estudio prenatal y por lo tanto a quién beneficiará la información obtenida del mismo.

Aparece entonces el dilema de definir quién es el beneficiario del estudio:

1- si es el feto considerado como un sujeto con significado moral y por tanto susceptible de derechos, o

2- solamente los padres, que al poder ejercer su autonomía, pueden ser considerados sujetos de derecho o agentes morales, o bien

3- si la implementación del estudio prenatal es un valor independiente de los derechos del niño y sus padres, y un derecho y obligación de la sociedad, apelando a una visión social e impersonalista. [19]

Considerando las ampliamente conocidas evidencias biológicas que definen el comienzo de la vida humana en el momento de la fecundación, y la íntima relación existente entre el embrión y el endometrio materno en las etapas tempranas de su desarrollo previo y durante

[17] *Ibíd.*, p. 190.

[18] HEPBURN, E.R., "Genetic Testing and Early Diagnosis and Intervention: Boon or Burden?", *J Med Ethics*, 22 (1996), pp. 105-10.

[19] HEYD, D., "Prenatal Diagnosis: Whose Right?", *J Med Ethics*, 21 (1995), pp. 292-7.

su implantación, [20] es ya irrelevante la pregunta de cuándo comienza la vida humana. Actualmente, la cuestión es definir el instante a partir del cual la vida humana adquiere significado moral y es susceptible de derechos, y, en consecuencia, cómo deben ser respetados moralmente los embriones y fetos humanos. Este es un debate de aspecto filosófico y por lo tanto existen variadas posiciones. Ciccone [21] considera que definir el estatuto del embrión es un tema central, aunque no transparente para todo el mundo, y puede ser esclarecido desde una visión transdisciplinaria que involucre a las ciencias biológicas, la filosofía, el derecho, la ética y la teología. 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 con 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. Este aspecto excede los objetivos del presente trabajo y a la experiencia del autor, por tanto no serán desarrollados.

2.1.1. Estatuto ontológico:

Ciccone [22] define al embrión desde una visión sustancialista, basado en la definición clásica de la persona establecida por Boecio como "ser sustancial de

[20] EDWARDS, A., "Aspects of the Molecular Regulation of Early Mammalian Development", *Reproductive BioMedicine Online*, 6 (2003), pp. 97-113.

TEKLENBURG, G.; SALKER, M.; MOLOKHIA, M.; LAVERY, S.; TREW, G.; AOJANEPONG, T.; et. al.; "Natural Selection of Human Embryos: Decidualizing Endometrial Stromal Cells Serve as Sensors of Embryo Quality upon Implantation", *PLoS One*, 5 (2010), e10258.

SALKER, M.; TEKLENBURG, G.; MOLOKHIA, M.; LAVERY, S.; TREW, G.; AOJANEPONG, T.; et. al.; "Natural Selection of Human Embryos: Impaired Decidualization of Endometrium Disables Embryo- Maternal Interactions and Causes Recurrent Pregnancy Loss", *PLoS One*, 5 (2010), e10287.

HE, K.; ZHAO, H.; WANG, Q.; PAN, Y.; "A Comparative Genome Analysis of Gene Expression Reveals Different Regulatory Mechanisms Between Mouse and Human Embryo Pre-implantation Development", *Reprod Biol Endocrinol*, 11 (2010), pp. 8-41.

[21] CICCONE, L., *Bioética: Historia, Principios, Cuestiones*, Madrid, Ed. Palabra, 2005, pp.76-91.

[22] Ídem.

naturaleza racional". El embrión es un *individuo concreto*, dotado de naturaleza ontológica, que se *manifiesta* en una serie de capacidades, actividades y funciones que, sin duda, pueden ser consideradas como características de la racionalidad, pero no reducidas a ellas. El embrión desde el momento de su concepción tiene naturaleza humana, porque pertenece a la especie humana, siendo por tanto una persona humana. Eijek [23] también propone la necesidad de clarificar criterios intrínsecos y extrínsecos para definir la discusión sobre el estatuto ontológico del embrión.

Los criterios extrínsecos son aquellos que no derivan del embrión en cuanto tal, sino de factores externos. Entre ellos enumera:

1- Las relaciones humanas: el embrión se convierte en individuo humano desde el momento en que instaura relaciones con otros individuos humanos.

2- La ley positiva: el momento en que es reconocido como persona por la ley positiva.

3- La posibilidad de desarrollo: si subsiste la posibilidad de un desarrollo ulterior.

Define los criterios intrínsecos como aquellos que remiten a alguna característica del embrión mismo:

1- La independencia del cuerpo de la madre, desde el momento en que deja de depender del organismo de la madre.

2- La naturaleza biológica humana: por el simple hecho de ser biológicamente un ser humano.

3- La individualidad: desde el momento en que ya no puede dividirse dando vida a un gemelo o unirse a otro embrión.

4- El ser persona: el embrión se convierte en individuo humano cuando llega a ser una persona humana.

5- La finalidad intrínseca: el embrión humano, aun no sea un individuo humano, debe ser respetado como tal por el simple hecho de que llegará a serlo.

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

Eijek concluye que para poder valorar el estatuto del embrión humano es necesario que el mismo tenga un estatuto biológicamente humano desde la concepción. El embrión humano se desarrolla en forma autónoma, coordinada, continua y gradual, según un programa ya inscrito en su genoma. Por ello, considerar una humanización indirecta es difícil de sostener ya que la identidad genérica del ser humano está constituida en forma intrínseca tanto en la dimensión material (genoma) como espiritual. También hace referencia a la identidad numérica del ser humano, como aquella que lo define como ser individual concreto, único, independientemente de su estadio de desarrollo físico, social, o intelectual. Explica la identidad numérica como una dimensión intrínseca de la persona humana. Ambas identidades, numérica y genérica, constituyen la identidad ontológica del individuo humano, por lo que no es posible interpretar que la humanización sea indirecta o gradual.

No todos los autores coinciden con esta concepción del embrión. Algunos autores definen a la persona desde una

visión funcionalista o empirista, [24] a partir de los criterios de actualidad. Así lo propone Engelhardt [25] en el libro *The Foundations of Bioethics*: "...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". [26] Ciccone cita a Laura Palazzani [27] en "I significati filosofici del concetto di persona": "El ser humano 'es' persona en virtud de su naturaleza racional, no se 'convierte en' persona debido al efectivo ejercicio de determinadas funciones (como son la capacidad de relacionarse, la sensibilidad, la racionalidad). Ser persona pertenece al orden ontológico: la posesión de un estatuto sustancial personal no se puede adquirir ni disminuir gradualmente, sino que es una condición radical [...]. La ausencia (entendida como no actuación o privación) de las propiedades o funciones no niega la existencia del referente ontológico, que sigue siendo tal por naturaleza, ya que preexiste ontológicamente a sus cualidades.

[24] CICCONE, L., *Bioética: Historia...*, op. cit.

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

[26] *Ibid.*, pp. 138-139.

[27] CICCONE, L., *Bioética: Historia...*, op. cit.

Es evidente que existe un desfase entre ontología y fenomenología [...]: el embrión o el moribundo no se manifiestan en su dimensión, en su forma, en su conciencia, igual al hombre adulto: pero la manifestación incompleta no modifica su estatuto ontológico”.

2.1.2 Estatuto moral

La definición de estatuto moral es controversial. Miller [28] propone que cada teoría moral debe incluir o presuponer alguna teoría sobre el estatuto moral. Algunos autores consideran que tener estatuto moral significa ser moralmente considerado por otros, tener una posición moral o ser protegido por normas morales, incluyendo principios, reglas, obligaciones y derechos. [29] En estas perspectivas implica ser una entidad, hacia la cual los agentes morales tienen o pueden tener obligaciones morales; significa tener en consideración, en las deliberaciones acerca de esa entidad, sus necesidades, intereses o bienestar. [30] En este caso, la controversia es definir los criterios que deben

ser evaluados para adscribir el estatuto moral a diversos tipos de entidades. Miller sostiene que una entidad puede ser un agente moral o un paciente moral; o ambos o ninguno. Define un “agente moral” (*moral agent*) como algo capaz de una acción, cuyo acto puede ser evaluado como correcto o incorrecto. Las personas muy jóvenes, los insanos, los severamente retardados, o los comatosos no serían agentes morales en su opinión. Si lo serían las personas adultas normales, probablemente los animales adultos de otras especies o quizá las corporaciones y las naciones. Define “paciente moral” (*moral patient*) como aquellas entidades hacia las cuales el tratamiento puede ser evaluado como correcto o incorrecto. Refiere como ejemplo a un niño, quien no sería un agente moral, pero sí un paciente moral, ya que enfatiza que sí es importante valorar la manera en cómo es tratado. Gray y Wegner, [31] de la Universidad de Harvard, proponen que tanto la “agencia moral” como la “paciencia moral” no son categorías cualitativas, sino que se perciben frecuentemente como en cuestión de grados.

[28] MILLER, H.B., “Science, Ethics, and Moral Statute”, *Between the species*, 10 (1994), pp. 10-18.

[29] BEAUCHAMP, T.L. y CHILDRESS, J.F., *Principles of Biomedical Ethics*, 4ª ed., New York, Oxford University Press, 2009.

[30] WARREN, M.A., *Moral Estatuto, Obligations to Persons and other Living Things*, New York, Oxford University Press Inc., 1997, p. 3.

[31] GRAY, K. y WEGNER, D.M., “Moral Typecasting: Divergent Perceptions of Moral Agents and Moral Patients”, *J Pers Soc Psychol*, 96 (2009), pp. 505-20.

Eijek [32] expone el tema de estatuto moral referido al embrión humano y lo define como una característica propia del ser, que deviene de su dignidad ontológica. No interpreta el estatuto moral como una característica cuantitativa adquirida, como los autores previos, sino como una propiedad intrínseca de la naturaleza humana. Plantea que una vez que el embrión humano haya adquirido estatuto moral correspondiente a persona humana o individuo humano, ya posee una dignidad de la que emanan los derechos atribuibles a todos los seres humanos. Por ello, sostiene que algunos autores especulan con el concepto de que sería lícito abortarlos o utilizarlos como material de experimentación, antes de adquirir el estatuto moral.

Desde otra perspectiva, Gillon [33] describe cuatro posiciones morales como justificación para diferenciar el significado moral entre los seres vivos basados en su naturaleza:

1- La primera es la postura de Jeremy Bentham, [34] como fundador del utilitarismo moderno, quien propone que los seres "sensibles" (aquellos que pueden experimentar placer o dolor) son moralmente equivalentes, y que matarlos o no,

depende enteramente del cálculo potencial entre el placer o dolor que les pueda afectar. La sensibilidad es el criterio moral fundamental al que los otros criterios deben reducirse. Considera que los animales son moralmente equivalentes a las personas y que el cálculo de utilidad (como marco moral) puede aplicarse a ambos por igual.

2- La segunda visión considera que el significado moral se adquiere por su naturaleza, por formar parte de la especie *Homo sapiens*, lo que otorga el valor moral por el cual todos los seres humanos vivos e inocentes tienen el derecho moral a la vida. En cualquier momento de su desarrollo vital, desde el comienzo hasta el final de su vida, tienen la misma equivalencia moral, que incluye el derecho a la vida. Pero se basa no solamente en el criterio biológico de pertenecer a la especie humana sino también en el hecho de que los seres humanos poseen un alma espiritual, y ello los sitúa en una condición moral diferente ya que la vida humana comienza en la unión sustancial cuerpo-alma. Su estatuto moral no se modifica en el transcurso de la vida, por lo cual el respeto al derecho de la vida debe sostenerse durante toda su existencia.

[32] EIJEK, J.W., "Los criterios de la individualidad...", op. cit.

[33] GILLON, R., "To What do we Have Moral Obligations and Why? I", *Br Med J*, 290 (1985), pp. 1646-7.

[34] Idem.

3- La tercera posición sostiene que tienen derecho a la vida todos los seres humanos inocentes viables, que el criterio que prima es la viabilidad de desarrollar una vida independiente. Este criterio de viabilidad es interpretado por Gillon como ambiguo o aun incoherente. Si se considera a la viabilidad (el estadio del desarrollo en que el feto puede vivir fuera del útero materno) como criterio moral alegado, éste es un criterio tecnológico y de constante cambio, ya que los avances científicos permiten la sobrevivencia de niños cada vez más prematuros. En teoría, cualquier embrión humano será viable dependiendo de la tecnología a la que tenga acceso. Propone, además, que si fuese posible desarrollar una manera artificial de incubar embriones humanos independientemente del útero materno, entonces colapsaría el criterio de viabilidad como criterio moral.

4- Esta misma perspectiva podemos aplicarla al ser humano adulto quien también requiere un medio ambiental adecuado para ser viable, y por tanto, poder desarrollar su programa vital, durante toda su existencia.

5- La cuarta posición, si bien acepta que la sensibilidad otorga significado moral, sostiene que -dependiendo del tipo de sensibilidad del ser viviente- existe

una moralidad más importante, la cual posee atributos especiales que son la base de una moral de las personas que es única, incluyendo el derecho a la vida.

Gillon [35] concluye que la sola sensibilidad o la dependencia de la tecnología para sostener la viabilidad, son motivos poco plausibles sobre los que puedan sustentarse las obligaciones morales, incluyendo el derecho a la vida. Incluye en su descripción los enfoques teóricos radicalmente diferentes que pretenden explicar los problemas de la moralidad, expuestos por Kant y Locke. Mientras que en la perspectiva ofrecida por Kant, una persona es un agente racional dispuesto a la conducta moral, Locke sostiene que la habilidad para pensar, combinada con la concientización de sí mismo en el tiempo, son las características que definen la esencia de las personas.

Una de las consecuencias negativas de adoptar estos criterios es que no todos los seres humanos vivos pueden ser considerados personas, entre ellos los embriones, fetos y seres humanos con daño cerebral severo, que no tienen conciencia de sí mismos ni tampoco cumplen con el requisito de ser agentes racionales. Engelhardt considera que no todos los seres humanos son iguales y esas "diferencias constituyen la base de desigualdades moralmente

[35] *Ibid.*, pp. 734-6.

relevantes" [36] para sostener la desigualdad entre seres humanos y personas. "Las personas, no los seres humanos, son especiales, al menos si solo se dispone de una moralidad secular general. Los seres humanos adultos competentes tienen una categoría intrínseca moral mucho más elevada que los fetos humanos o que incluso los niños pequeños". [37] Plantea que lo que nos define como agentes morales es nuestra capacidad de ser seres autoconscientes y racionales, y eso es a lo que se denomina "persona". Solo las personas, y no los seres humanos, pueden ser incluidos en las discusiones éticas: "Hay que señalar que esta consideración moral se concentra en las personas y no en los seres humanos. El hecho de que una entidad pertenezca a una especie concreta no tiene importancia en términos morales seculares generales, a menos que...sea en realidad un agente moral". [38]

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. John Harris [39] propone que los seres humanos son personas cuando tienen la capacidad de valorar su propia existencia. Esta capacidad es la que marca la diferencia moral entre persona y no-persona. Profundiza este concepto al designar una clasificación en: "pre-personas" - "personas" - "ex-personas". Postula un flujo continuo de vida que comienza con los gametos y continúa con un individuo. En algún momento de ese flujo aparece o desaparece la persona, el criterio que la determina sería la capacidad de autovaloración. En la opinión de Gillon [40] 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. Es la negación de la persona como ser complejo, jerárquico e integrado. [41] Se construye un concepto de persona humana, no objetivo u ontológico, sino que basado en propósitos subjetivos o intersubjetivos en función de su utilidad. Se interpreta a la persona como objeto conveniente a los deseos personales de otros.

[36] *Ibid.*, p. 135

[37] *Ídem.*

[38] *Ibid.*, p. 138

[39] HARRIS, J., "The Concept of the Person and the Value of Life", *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 9 (1999), pp. 293-308.

[40] GILLON, R., "To What do we Have...", *op. cit.*, pp. 1734-6.

[41] DONADIO MAGGI DE GANDOLFI, M.C., "La Nueva moral", *Sapientia*, 53 (1998), pp. 57-71.

Estos aspectos (acerca de hacia quiénes tenemos obligaciones morales) nos permiten entender de manera más clara las distintas perspectivas sobre quién es el beneficiario del diagnóstico prenatal, lo cual se describe a continuación:

2.2. Beneficiario del diagnóstico prenatal

2.2.1. El feto como sujeto con significado moral y por tanto susceptible de derechos

Cuando se considera la vida humana como un valor irreductible y específico, se le otorga significado moral desde el momento mismo de la concepción, dentro o fuera del útero materno, siendo reconocido desde ese instante como una persona humana que comienza su ciclo vital. Los criterios que sostienen la visión personalista ontológica de la persona humana son los que se expresan en la Encíclica *Donum vitae*: "El respeto, la defensa y la promoción del hombre, su 'derecho primario y fundamental' a la vida y su dignidad de persona, dotada de alma espiritual, de responsabilidad moral y llamada a la comunión beatífica con Dios". [42] El significado moral se adquiere, entonces,

con el inicio mismo de la vida biológica, con la dimensión corpórea, es decir en el momento de la fecundación, y este significado moral obliga a respetar su derecho fundamental a la vida y su dignidad humana. Se aclara en la encíclica: "Esto es debido a que solo en la línea de su verdadera naturaleza la persona humana puede realizarse como 'totalidad unificada'". La naturaleza humana se entiende, por tanto, como una unidad sustancial corporal y espiritual, cuyo componente esencial es la "corporeidad", porque comienza su existencia cuando comienza a existir su cuerpo. [43] Como se expone en el Documento sobre la *Identidad y estatuto del embrión humano* del Centro de Bioética de la Universidad Católica del Sagrado Corazón (1989) esta afirmación puede explicarse, brevemente, en dos fundamentos:

1) Datos provenientes del estudio del cigoto y de su formación: "a- el nuevo sistema no es una simple suma de dos subsistemas, sino un todo combinado que, apenas los dos subsistemas han perdido su individuación y autonomía, empieza a actuar como una nueva unidad, intrínsecamente determinada para alcanzar su forma definitiva específica, si se dan todas las condiciones necesarias" y "b- esta

[42] CONGREGACIÓN PARA LA DOCTRINA DE LA FE, *Instrucción Donum vitae...*, op. cit., Introducción 1, La investigación biomédica y la enseñanza de la Iglesia.

[43] CENTRO DE BIOÉTICA DE LA UNIVERSIDAD CATÓLICA DEL SAGRADO CORAZÓN, "Identidad y estatuto del embrión humano", *Vida y Ética*, año 3, n. 1, Buenos Aires (junio, 2002), pp. 105-115.

nueva unidad cuenta con un centro biológico o estructura coordinadora constituida por el nuevo genoma...".

2) Datos que derivan del desarrollo embrionario, donde se aclaran tres aspectos fundamentales del mismo: **a- coordinación:** el desarrollo embrionario es un proceso secuencial, coordinado y debido a interacciones moleculares y celulares controladas por su propio genoma; **b- continuidad:** hay una diferenciación ininterrumpida y progresiva del individuo según un plan único, jerárquico y autolimitado, definida por el genoma; y **c- gradualidad:** la forma final es cada vez más compleja y requiere la presencia de estructuras previas para el desarrollo de estructuras posteriores.

En las etapas tempranas del desarrollo, el cuerpo humano no ha podido expresar todas sus facultades, simplemente porque aún no ha desarrollado o madurado los órganos que las soportan, pero esas potencias están presentes por su naturaleza espiritual. Por ello, el niño por nacer, en los primeros meses de gestación, debe ser considerado como una persona con sus potencias en desarrollo y no una persona en potencia. Por lo tanto, cualquier acción médica que se decida efectuar sobre el feto debe considerarse

de igual modo a las que se realicen sobre las personas ya nacidas; es decir, tener como finalidad su protección y curación. Como todo ser substancial el principio de crecimiento y desarrollo es propio, ya que reside en sí mismo. Sin embargo, depende del ambiente externo para completar adecuadamente el desarrollo físico, emocional, espiritual, social y cultural que le permite llegar a convertirse en un individuo adulto. Existe, en consecuencia, una unidad ontológica en todo el proceso de desarrollo prenatal y posnatal de la persona humana, que le permite expresar su individualidad como única. [44]

Sgreccia [45] explica que es posible afirmar que el embrión humano en el momento de la preimplantación es: 1- un ser de la especie humana, 2- un ser individual, y 3- un ser que posee en sí la finalidad de desarrollarse en cuanto a persona humana y a la vez capacidad intrínseca de realizar ese desarrollo. Concluye que, si bien definir a todo embrión humano como persona requiere una respuesta filosófica, teniendo en cuenta los datos biológicos disponibles no existe razón significativa que lleve a negar que el embrión en la fase de preimplantación sea persona. Como fue expresado previamente, Sgreccia considera que para sostener esta visión es necesario interpretar

[44] Ídem.

[45] SGRECCIA, E. y LAFFITTE, J., *El embrión humano en la fase de preimplantación...*, op. cit., pp. 19-20.

a la persona como un ser "...sustancial, referida a la misma naturaleza humana en cuanto tal, rica en potencialidades que se expresarán a lo largo de todo el desarrollo embrionario y también después del nacimiento." [46] Sostiene la teoría de la animación inmediata como la más coherente con la realidad biológica del embrión.

Sgreccia cita al Santo Padre Benedicto XVI: "El amor de Dios no hace diferencia entre el recién concebido, aún en el útero materno, y el niño o el joven o el hombre maduro o el anciano. No hace diferencia, porque en cada uno de ellos ve la huella de su imagen y semejanza (cfr. Gén 1, 26). No hace diferencia, porque en todos ve reflejado el rostro de su Hijo unigénito, en quien nos ha elegido antes de la creación del mundo [...] eligiéndonos de antemano para ser sus hijos adoptivos [...] según el beneplácito de su voluntad" (Ef 1,4-6). [47]

Otras posturas, en cambio, defienden el argumento de que el estatuto moral del embrión, si bien se adquiere en la etapa prenatal, surge con su desarrollo evolutivo: a) en algún momento decisivo de su desarrollo o b) en forma gradual.

1) Aquellos que defienden la postura de un *momento decisivo del desarrollo*, sostienen que la vida humana, si bien comienza en el momento de la concepción, más tardíamente adquiere el estatuto moral que implique su protección, momento en que se considera persona. Se proponen distintos momentos evolutivos para ello, 1- en el momento de la singamia (18 horas después de la fecundación), 2- desde la anidación (al quinto día), 3- desde el desarrollo de la línea primitiva (día 14), 4- desde la finalización del desarrollo embrionario (octava semana), 5- desde que su corteza cerebral se encuentre completamente formada (semana 20), o bien 6- desde su viabilidad extrauterina (semana 24).

2) En cambio, los defensores de una *posición gradualista* argumentan que el niño por nacer adquiere en forma gradual y continua su significado moral, a medida que se desarrolla hacia la viabilidad e independencia, por lo cual un embrión tiene menos derechos que un feto y el feto menos derechos que una mujer adulta, pero más que un embrión. [48] Esto explicaría por qué existiría el deber de proteger al embrión proporcionalmente a su grado de desarrollo. [49]

[46] *Ibid.*, p. 20.

[47] *Ídem.*

[48] EHRICH, K.; FARSIDES, B.; WILLIAMS, C.; SCOTT, R.; "Testing the Embryo, Testing the Fetus", *Clin Ethics*, 2 (2007), pp. 181-186.

[49] EJJEK, J.W., "Los criterios de la individualidad...", *op. cit.*

Como se ha descrito previamente, estas visiones implican un salto cualitativo en algún momento del desarrollo embrionario o fetal que no puede ser sustentado por una explicación de su naturaleza evolutiva biológica, sino que el estatuto moral es una particularidad otorgada en forma arbitraria por criterios extrínsecos para disponer de la vida del embrión o feto según la intención de quienes lo definen como tal.

2.2.2. *Los padres como sujetos de derecho o personas morales*

En la visión liberal tradicional los derechos individuales son considerados como el argumento moral más trascendente para definir a la persona humana. En el área de la salud, el principio de la autonomía, como el derecho individual de aceptar o rechazar un procedimiento médico, ha reemplazado la visión paternalista de la medicina, llevando al riesgo de una medicina consumista también llamada "del deseo". [50] Esto puede abrir una puerta hacia lo que es conocido como "consumismo genético", es decir detectar prenatalmente rasgos genéticos no asociados a enfermedades, sino a características deseables por los padres como sexo, talla, inteligencia o longevidad. [51]

En el caso de 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, con la finalidad –en ciertos casos– de aproximar y ajustar las condiciones de salud de su hijo al estilo de vida que ellos desean. El feto no tiene posibilidad de ejercer su autonomía, sus derechos quedan en custodia de sus padres. Se podría argüir que el feto tiene derechos y que los mismos estarían tutelados por sus padres.

La visión liberal da prioridad a los derechos de los padres porque: 1- los considera como seres reales y no potenciales, 2- son seres individuales y definidos y 3- sus decisiones están protegidas por el principio de privacidad, que da prioridad al deseo individual sobre los valores abstractos o la competencia social. [52] Por ello, esta postura considera como paciente solamente a la mujer gestante, y el médico se compromete a promover y proteger sus intereses en salud, creando al médico obligaciones de beneficencia principalmente hacia ella. Del mismo modo, el respeto por sus valo-

[50] KETTNER, M., "Medicine of Desire! Between Commercialization and Patient-centeredness", *Ethik Med.*, 18 (2006), pp. 81-91.

[51] HENN, W., "Consumerism in Prenatal Diagnosis: a Challenge for Ethical Guidelines", *J Med Ethics*, 26 (2000), pp. 444-6.

[52] HEYD, D., "Prenatal Diagnosis: Whose Right...", op. cit., pp. 292-7.

res y preferencias crean en el médico obligaciones basadas en el respeto a la autonomía materna. [53] Los derechos del niño por nacer se asumen solo en función de la autonomía de la madre. [54]

En esta visión se originan también controversias en la forma en que se ha de referirse al feto. McCulloch y Chevernak[55] prefieren el concepto de "feto como paciente" en el lugar de "niño por nacer". Resaltaría así el concepto de beneficencia por sobre el de la obligación hacia la vida en etapa temprana que surge como derecho natural del feto, y prefieren referirse al feto como una vida en "estado dependiente" argumentando que se puede ser paciente sin tener derechos". [56]

Especulan que para que el feto pueda ser considerado paciente debe cumplir con dos requisitos: 1- el feto es presentado al médico como tal y 2- existen intervenciones médicas, ya sean diagnósticas o terapéuticas, que tienen cierta factibilidad de generar un balance positivo para el futuro del feto.

Es decir, un feto puede ser considerado paciente solo si se permite su desarrollo hacia un niño que adquiera en el futuro independencia y estatuto moral. Entonces categorizan al feto en dos condiciones: 1- el feto viable como paciente, definiendo viabilidad desde el punto biológico y tecnológico, es decir será viable más tempranamente siempre que se encuentre con la tecnología adecuada, y 2- el feto pre-viable como paciente, en este caso su viabilidad no dependerá de la tecnología, sino de la autonomía de la madre de conferir al feto el estatuto moral de ser un paciente y permitir continuar su gestación. Es decir, el feto pre-viable no tiene posibilidad de reclamar su estado de paciente independientemente de la autonomía de la madre.

En este sentido, los derechos no se confieren propiamente al feto, sino que se reclaman a favor del niño futuro, la persona nacida en la que puede convertirse el feto. [57]

Otros autores también prefieren no utilizar el concepto de "niño por nacer",

[53] MILUNSKY, A., *Genetic Disorders...*, op. cit., p. 1137.

[54] *Ibid.*, p. 1138.

[55] CHERVENAK, F.A. y MCCULLOUGH, L.B., "Ethical Issues in the Diagnosis and Management of Genetic Disorders in the Fetus", en: MILUNSKY, A., *Genetic Disorders...*, op. cit.,

[56] LYERLY, A.D.; LITTLE, M.O.; FADEN, R.F.A.; "Critique of the 'Fetus as Patient'", *Am J Bioeth.*, 8 (2008), p. 42.

[57] HEPBURN, E.R., "Genetic Testing...", op. cit., pp. 105-10.

aunque tampoco opinan que sea conveniente el concepto de "feto como paciente". Consideran que de esa manera se puede identificar al feto como un ser separado de su madre, [58] ensombreciendo la existente relación social, fisiológica y de mutuo bienestar; y al rol de la mujer en la maternidad en sí misma. Los autores reconocen que si bien el médico obstetra habitualmente asume que está a cargo de dos pacientes que tienen igual valor moral y hacia los que tiene iguales obligaciones médicas, existen situaciones en las que deben conceder la primacía de sus obligaciones hacia la mujer gestante. Por ello, concluyen que no es posible en dichas circunstancias considerar al feto como paciente ni como niños por nacer. [59]

2.2.3. La sociedad, como sujeto de derecho y responsabilidad moral

Desde la perspectiva impersonalista del utilitarismo de regla, y de la eugenesia, se interpreta como valor moral fundamental la obligación de la sociedad hacia las futuras generaciones. No juzga la moralidad de estas decisiones en términos de su

efecto sobre la persona en forma individual o específica, tampoco valora la vida humana en su naturaleza intrínseca, sino en la forma en que afecta a la sociedad. [60] El principio que guía esta postura es la suma total de los bienes o felicidad en el mundo y deben considerarse por sobre los derechos individuales. La promoción de dicha felicidad está sometida a la condición de que el medio para obtener este ascenso de la sociedad sea la creación de personas cuya vida se encuentra en un nivel mínimo de valor. [61] Este valor mínimo puede ser definido en términos de un balance positivo entre experiencias o satisfacción positivas y negativas en una vida dada. Por ello, en el caso del diagnóstico prenatal es la sociedad la depositaria de los beneficios, no el niño por nacer, ni sus padres. Entonces, la implementación del estudio prenatal y las consecuencias a adoptar, según su resultado, dependerán de los objetivos definidos por la sociedad.

Tal es el caso de China, donde rige desde 1995 la "Ley del cuidado de salud de la madre y el niño". [62] En esta ley se

[58] LYERLY, A.D. y MAHOWALD, M.B., "Maternal-Fetal Surgery for Treatment of Myelomeningocele", *Clin Perinatol.*, 30 (2003), pp. 155-65.

[59] LYERLY, A.D.; et. al; "Critique of the 'Fetus...'", op. cit., p. 42.

[60] HEYD, D., *Genethics: Moral Issues in the Creation of People* [en línea], Berkeley, University of California Press, 1992, disponible en: <<http://ark.cdlib.org/ark:/13030/ft309nb1nd/>> [consulta: 25/5/10].

[61] HEYD, D., "Prenatal Diagnosis...", op. cit., pp. 292-7.

[62] QIU, R.Z., "Is China's Law Eugenic?", (1999), 52, *UNESCO Courier*, p. 30 [en línea], disponible en: <http://www.unesco.org/courier/1999_09/uk/dossier/txt07.htm> [consulta: 5/10/10].

refuerza el concepto de *yousheng*, que puede ser interpretado de dos maneras: 1) como el nacimiento de niños sanos en relación con la maternidad, o bien 2) como fundamento para definir programas eugenésicos. En esta ley hay dos artículos que pueden llevar a discusión: [63] el artículo 10 se refiere a que el médico debe informar a las parejas con riesgo de tener hijos con un defecto congénito (considerado inapropiado desde el punto de vista del médico), que pueden recurrir al uso de métodos anticonceptivos de largo plazo o a la esterilización; y el artículo 18 dice que el médico dará el consejo de terminar el embarazo en el caso de que: 1) el feto sufra de una enfermedad genética seria; 2) el feto tenga un defecto serio; y 3) el embarazo ponga en riesgo la salud o vida de la madre. La intención del gobierno chino es que la población esté advertida de los riesgos de las enfermedades genéticas y pueda mejorar las características físicas y mentales de su población por procreación selectiva. Según define Qiu Renzong [64] estas decisiones se basan en factores culturales, sociales y económicos:

- Desde lo cultural, el Confucianista Xun Zi (300-237 BC) dijo: "El nacimiento es el comienzo del ser humano, y la muerte es el fin del ser humano. Un ser humano que tiene un buen comienzo y un buen final completa el Tao". [65] Por ello, ya que el comienzo del ser humano es el nacimiento, consideran al aborto como moral y socialmente aceptable; por lo tanto, para esta visión, el feto no es un ser humano. Un niño con anomalías congénitas es interpretado como un "monstruo" y encuentra poco apoyo de la familia y de la sociedad.

- En el aspecto social, desde 1978 se impuso la política de "un solo hijo" por cuestiones demográficas, lo que implica que preferentemente el niño debe ser sano. Con esta política social, que se extenderá hasta el año 2015, se ha evitado el nacimiento de 250 millones de personas desde el año 1978 hasta el año 1999. [66]

- Desde lo económico, la Asociación China del Discapacitado presentó en 1989 un documento [67] en el que urge al go-

[63] SU, B. y MACER, D.R., "Ethical Dilemmas in Genetics and Reproductive Decisions from the Views of Chinese People", *New Genet Soc.*, 21 (2005), pp. 15-29.

[64] QIU, R.Z., "Is China's...?", op. cit.

[65] WERTZ, D.C. y FLETCHER, J.C., *Genetics and Ethics in Global Perspective*, Países Bajos, Kluwer Academic Publisher, 2004, p. 192.

[66] KANE, P. y CHOI, C.Y., "China's One Child Family Policy", *BMJ*, 319 (1999), pp. 992.

[67] QIU, R.Z., *Bioethics Asian Perspectives: a Quest for Moral Diversity*, Países Bajos, Kluwer Academic Publisher, 2004, p. 189.

bierno para que legisle sobre la prevención del nacimiento de niños con defectos congénitos, por el sufrimiento que representa para la familia y la carga para la sociedad. En China son los padres quienes asumen el costo económico del tratamiento de sus hijos con enfermedades genéticas. Se entiende claramente, en estas posiciones, que el bien colectivo es considerado no solo por sobre los bienes individuales, sino también aun sobre la dignidad de la persona humana.

En las posturas descritas es éticamente conflictiva la definición de quién es el paciente hacia quien se orientará la atención médica en genética prenatal. Es esta definición la que determinará cuál es el verdadero objetivo del diagnóstico prenatal y la que permitirá definir la moralidad de su uso.

CAPÍTULO 3

3.1. Asesoramiento genético previo y posterior al estudio de diagnóstico prenatal: manejo de la información

Otro aspecto que presenta dificultad se relaciona con su implementación en la

práctica asistencial y la toma de decisiones de los padres. *Evangelium vitae* refiere: "Una atención especial merece la valoración moral de las técnicas de diagnóstico prenatal, que permiten identificar precozmente eventuales anomalías del niño por nacer. En efecto, por la complejidad de estas técnicas, esta valoración debe hacerse muy cuidadosa y articuladamente". [68]

Si bien el dato médico es un dato objetivo, empírico, la interpretación del mismo va a depender de la consideración antropológica del médico que lo informa y de la familia que lo recibe. Por ello, es importante que el médico pueda valerse de estrategias que se basen en una comunicación centrada en el mejor interés del niño por nacer, de sus padres y su familia ampliada, con elementos no directivos, a través de la educación y del acompañamiento en el proceso de toma de decisiones. [69]

Presenta, además, ciertas características propias que diferencian el asesoramiento genético prenatal de otras disciplinas, con respecto a la obtención de la información y a sus consecuencias.

[68] JUAN PABLO II, *Evangelium vitae...*, p. 63.

[69] BITZER, J.; TSCHUDIN, S.; HOLZGREVE, W.; TERCANLI, S.; "Communication Skills for Prenatal Counseling", *Praxis*, 96 (2007), pp. 629-36.

3.2. Obtención de la información

a) La valoración de los riesgos implica un detallado conocimiento de la historia familiar y personal de los consultantes, y puede ser necesario obtener datos de la información genética de sus padres u otros parientes.

b) Los padres se encuentran en una situación de alta vulnerabilidad ya que se hallan en el dilema de procurar la protección y reducción de riesgos para con su hijo -el cual recientemente es asumido como tal- y la presión social y médica de ejercer el control y reducir la incerteza sobre su salud.

c) Algunos procedimientos de diagnóstico prenatal, conocidos como métodos diagnósticos invasivos, implican un riesgo de pérdida de la gestación en la toma de muestra. Este riesgo, si bien pequeño, [70] no es despreciable, y depende fundamentalmente de las características obstétricas de la gestación y de la experiencia del operador.

d) Otro punto de conflicto son los alcances y certeza de los resultados obtenidos. Los estudios prenatales invasivos se limitan a ciertos grupos de patologías particulares, como las anomalías cromosómicas, o específicas, en el caso de familias con antecedentes concretos, como las enfermedades génicas. La certeza, si bien muy alta, nunca es del cien por ciento, y depende de la técnica utilizada para el diagnóstico, situación que debe ser aclarada antes de efectuar el procedimiento. [71]

e) Se puede acceder, además, a información de ciertos rasgos genéticos no relacionados con la salud, como el sexo o datos de filiación.

f) Asimismo, si bien es un procedimiento que se realiza en el cuerpo de la madre -por razones obvias-, dadas las características del procedimiento y la información obtenida se recomienda obtener el consentimiento de ambos padres para la realización del estudio.

g) Por otro lado, los estudios prenatales conllevan una nueva dimensión en el

[70] BRAMBATI, B.; TULUI, L.; CISLAGHI, C.; ALBERTI, E.; "First 10,000 Chorionic Villus Samplings Performed on Singleton Pregnancies by a Single Operator", *Prenat Diagn.*, 18 (1998), pp. 255-66.

[71] ALFIREVIC, Z., "Withdrawn: Early Amniocentesis versus Transabdominal Chorion Villus Sampling for Prenatal Diagnosis", *Cochrane Database Syst Rev.*, 18 (2007), CD000077.

BRUN, J.L.; MANGIONE, R.; GANGBO, F.; GUYON, F.; TAINE, L.; ROUX, D.; et. al.; "Feasibility, Accuracy and Safety of Chorionic Villus Sampling: a Report of 10741 cases", *Prenat Diagn.*, 23 (2003), pp. 295-301.

área diagnóstica. Se obtendrá información genética de un tercero por nacer que no solo es un ser enteramente dependiente de su madre, sino que no tiene aún capacidad de decisión o acción autónoma para consentir que su información genética sea conocida. [72]

3.3. Consecuencias de la información

3.3.1. Consecuencias positivas

3.3.1.1- En caso de resultados normales: brindar a los padres la tranquilidad acerca de la salud fetal, especialmente para las parejas con alto riesgo, o bien cuando es necesario esclarecer diagnósticos previos erróneos o inciertos. En estos casos, los padres pueden tomar conciencia de que existe una posibilidad de que su hijo tenga algún problema de salud y si finalmente no es confirmado con los resultados del estudio, esta concientización puede beneficiar a los padres el haber reconocido que nada puede garantizar que los hijos sean sanos y preparar-

los para cualquier imprevisto en la salud de sus hijos en el futuro. El pensar esta posibilidad de patología fetal los enfrenta a considerar esta situación en su vida familiar y comprender más sus propios valores. Finalmente, puede incrementar su sensibilidad y empatía hacia otras familias con miembros con condiciones que sean fundantes de discapacidad, al tener una sospecha de que pudo haber ocurrido en su familia.

3.3.1.2- En caso de resultados patológicos: Marie-Odile Rethoré [73] explica que es difícil explicar este tipo de resultado a los padres de un niño que aún no ha sido visto ni tocado, y cuyo futuro se conoce a través de un estudio. Es necesario contener a los padres con información certera acerca de la naturaleza del resultado, del diagnóstico y pronóstico del feto, brindar la mayor información posible sobre los cuidados necesarios durante el tiempo que queda de la gestación y la futura etapa perinatal. [74] Es recomendable favorecer el contacto de los padres con asociaciones de apoyo de

[72] HEPBURN, E.R., "Genetic Testing...", op cit., pp. 105-10.

[73] RETHORÉ, M.O., "Diagnóstico prenatal y preimplantatorio: el punto de vista de los padres", en SGRECCIA, E. y LAFFITTE, J., *El embrión humano...*, op. cit.

[74] BITZER, J.; et. al.; "Communication Skills...", op. cit., pp. 629-36.

pacientes con la misma patología. [75] Este contacto permitirá conocer y entender más eficazmente las características del cuadro de su hijo y las posibilidades de cuidado postnatal.

Es fundamental que el médico, en estas circunstancias, se exprese en forma afectiva, segura y brinde a la familia la confianza suficiente para acompañarlos en ese proceso. [76] En muy pocos casos es posible ofrecer al feto una opción terapéutica prenatal, ya sea médica o quirúrgica, pero siempre es posible la intervención temprana que favorece la promoción de la salud, el bienestar y la integración social.

Algunas sociedades médicas incorporan el concepto de "cuidados paliativos perinatales", especialmente en aquellas patologías fetales de alta mortalidad en la vida extrauterina. [77] Se entiende por cuidados paliativos perinatales todas aquellas acciones que incluyen el apoyo

que requiera la familia, no solo psicológico sino también médico, social y legal, para poder crear una situación que preserve la dignidad del niño por nacer y la de sus padres en estos momentos dolorosos, teniendo como línea directriz el mejor interés del niño.

3.3.2 Consecuencias negativas: el diagnóstico de una patología fetal puede afectar la relación entre:

3.3.2.1 Los padres y el hijo por nacer, caracterizada por la angustia, la incertidumbre y emociones negativas de rechazo hacia el hijo en gestación. [78] En estos casos, algunas familias contemplan la posibilidad de procurar la interrupción electiva de la gestación; los padres justifican esa decisión de tres maneras: a) lo consideran como en el mejor interés del niño, de manera de evitar su futuro sufrimiento tanto a nivel físico como emocional, b) comparan el dolor de abortar un niño con discapacidad con la posibilidad

[75] En octubre de 2008 se sancionó una ley federal en Estados Unidos conocida como "ley de concientización de las condiciones diagnosticadas prenatal y posnatalmente", cuyos puntos principales son 1- incrementar la referencia a servicios de apoyo de las mujeres que reciban un resultado positivo para Síndrome de Down u otra condición diagnóstica prenatal y posnatalmente, como también brindar información actualizada acerca del pronóstico de personas que viven con esa condición médica, 2- fortalecer las redes de apoyo actuales, y 3- asegurar a los pacientes que reciban información actualizada y basada en evidencia acerca de la certeza de los estudios. OPEN CONGRESS FOR THE 112th UNITED STATES CONGRESS, *S.1810-Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act* [en línea], disponible en: <<http://www.opencongress.org/bill/110-s1810/show>> [consulta: 4/5/2010].

[76] HUNFELD, J.A.M.; LEURS, A.; DE JONG, M.; LESNIK OBERSTEIN, M.; TIBBEN, A.; WLADIMIROFF, J.W.; et. al.; "Prenatal Consultation after a Fetal Anomaly Scan: Videotaped Exploration of Physician's Attitude and Patient's Satisfaction", *Prenatal Diagnosis*, 19 (1999), pp. 1043-1047.

[77] BREEZE, A.C.; LEES, C.C.; KUMAR, A.; MISSFELDER-LOBOS, H.H.; MURDOCH, E.M.; "Palliative Care for Prenatally Diagnosed Lethal Fetal Abnormality", *Arch Dis Child Fetal Neonatal*, 92 (2007), F56-8.

[78] HUNFELD, J.A.M. et. al.; "Prenatal Consultation...", op. cit., pp. 1043-1047.

de otro futuro hijo no afectado y c) como en el mejor interés para la madre y la familia, [79] ya que refieren no estar preparados para criar un hijo con patologías genéticas, que no recibirán el adecuado apoyo del sistema de salud –especialmente en el caso de que el hijo los sobreviva–, [80] y que de esta manera evitarán el sufrimiento, tanto psicológico como social, de la madre y del resto de la familia.

3.3.2.2 El médico y el niño por nacer y su familia. El médico se enfrenta a decisiones éticas difíciles en el momento de informar el resultado de un estudio prenatal patológico: cómo, cuándo y qué información será elaborada y entregada al paciente y su familia. [81] Para algunos, la respuesta a esta situación conflictiva puede asentarse en la aceptación de sus propias creencias filosóficas o religiosas; para otros, la respuesta puede basarse en los valores éticos aceptables para los

pacientes. Pero siempre genera un cierto grado de dificultad que puede afectar de manera negativa la relación con los pacientes, particularmente cuando ellos no están de acuerdo con la decisión que el médico tome, ya que no siempre es posible abstenerse de exponer las ideas propias e influir en la decisión de la familia. Surge un conflicto ético, si al aceptar que la decisión resida solamente en los padres pueda ser considerada como una absolución de la responsabilidad moral del médico en la toma de decisiones del paciente, o bien interpretada como una manera de respetar y aceptar la decisión autónoma no dirigida de los mismos. [82]

En nuestro país, como en la mayoría de los países sudamericanos, no está permitido el aborto por causa fetal. [83] Al respecto, dos trabajos realizados uno en la Argentina [84] y otro en Uruguay, [85] indican que el 68,2% de las pacientes

[79] GILLAM, L., "Prenatal Diagnosis and Discrimination against the Disabled", *JME*, 25 (1999), pp. 163-171.

[80] AHMED, S.; ATKIN, K.; HEWISON, J.; GREEN, J.; "The Influence of Faith and Religion and the Role of Religious and Community Leaders in Prenatal Decisions for Sickle Cell Disorders and Thalassemia Major", *Prenat Diagn.*, 26 (2006), pp. 801-9.

[81] YOUNG, I. D., "Ethical Dilemmas in Clinical Genetics", *JME*, 2 (1984), pp. 73-76.

[82] Ídem.

[83] UNITED NATIONS, DEPARTMENT OF ECONOMIC AND SOCIAL AFFAIRS, POPULATION DIVISION, *World Abortion Policies 2007* [en línea], disponible en: <http://www.un.org/esa/population/publications/2007_Abortion_Policies_Chart/2007_WallChart.pdf> [consulta: 29/5/2009].

[84] GADOW, E.; PETRACCHI, F.; IGARZÁBAL, L.; GADOW, A.; QUADRELLI, R.; KRUPITZKI, H.; "Awareness and Attitude toward Prenatal Diagnosis of Chromosomal Abnormalities in Patients with no Access to Legal Termination of Pregnancy", *Prenat. Diagn.*, 26 (2006), pp. 885-91.

[85] QUADRELLI, R.; QUADRELLI, A.; MECHOSO, B.; LAUFER, M.; JAUMANDREU, C.; VAGLIO, A.; "Parental Decisions to Abort or Continue a Pregnancy Following Prenatal Diagnosis of Chromosomal Abnormalities in a Setting where Termination of Pregnancy is not Legally Available", *Prenat Diagn.*, 27 (2007) , pp. 228-32.

argentinas que realizan estudio prenatal diagnóstico contemplarían la interrupción de la gestación en caso de patología fetal grave; en la población uruguaya el 89% contempla esta posibilidad en el caso de Síndrome de Down y el 96% en caso de patología fetal severa, aun sabiendo que se exponen a un aborto inseguro. Pero estos trabajos no profundizan en los motivos que sostienen estas posiciones, ni en las necesidades particulares de las familias que enfrentan estas situaciones, de manera de ofrecer opciones médicas integrales que le permitan a la familia aceptar los problemas de salud de su hijo por nacer como lo harían con ese mismo hijo ya nacido.

CAPÍTULO 4

4.1. Aspectos bioéticos en diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal presenta varios dilemas éticos: 1) el acto médico en sí mismo, referido al asesoramiento genético, la indicación médica, la proporcionalidad y la ordinariedad de los procedimientos; 2) la intención de los padres y del médico; los primeros como responsables

de la vida, cuidado y bienestar de su hijo desde el momento de la gestación y por el resto de su vida; y el segundo como responsable de la salud y bienestar de su paciente (en este caso tomamos como pacientes al niño por nacer y su familia); 3) la circunstancia en la que el acto médico se desarrolla: la eficacia y seguridad de los procedimientos, relacionados con la idoneidad profesional.

Existen numerosas publicaciones referidas al marco bioético en el cual se desarrolla el diagnóstico prenatal. En la gran mayoría de las publicaciones consultadas sostienen las argumentaciones desde el respeto por los principios de la Bioética anglosajona, en su aplicación práctica, principalmente los principios de autonomía y beneficencia.

4.2 Reporte de la Organización Mundial de la Salud sobre los aspectos éticos en genética médica

El reporte de la Organización Mundial de la Salud del 2004 ha presentado un informe referido a los aspectos éticos en genética médica: *Review of Ethical Issues in Medical Genetics*. [86] Es un trabajo interdisciplinario y pluralista, que descri-

[86] WERTZ, D.C.; et. al.; *Review of Ethical Issues...*, op. cit.

be cuatro enfoques diferentes como recursos para organizar una guía ética de la siguiente manera:

4.2.1 Principios éticos en medicina

Esta propuesta principialista de Beauchamp y Childress [87] tiene por objeto desarrollar un marco teórico para la identificación, análisis y resolución de conflictos morales que surjan en el ámbito de la salud, ya sea en el área asistencial o de investigación que involucre a seres humanos:

1) Respeto por la autonomía de las personas: significa el respeto por la autodeterminación de los individuos y la elección de la persona autónoma, y concibe una aclaración especial por la protección de las personas con autonomía disminuida, como niños o personas con discapacidad.

2) Beneficencia: implica dar prioridad al bienestar de las personas y maximizar los beneficios de su salud. Lo explica como la obligación del médico de buscar, con la mayor honestidad, el bienestar de los individuos y sus familias; y además de la población, con la cooperación voluntaria de los ciudadanos involucrados.

3) No-maleficencia: lo define como el deber del médico de evitar y prevenir el daño a la persona o, al menos, en el caso de que no puede ser evitado, minimizar el daño.

4) Justicia: implica tratar a las persona con equidad y justicia, y distribuir los beneficios y cargas de la salud en forma imparcial en la sociedad. Lo amplía en el área de genética médica como el deber de dar a las personas lo que merecen o tienen derecho. Recurren al término de justicia distributiva o social para significar la asignación de beneficios y cargas en forma equitativa, en orden de mejorar la armonía y cooperación social. La distribución de los beneficios (diagnóstico y tratamiento) y las cargas (racionalizar los gastos en cuidado e investigación) del cuidado de la salud deberían ser gobernadas por reglas éticas justificadas como: para cada uno según su necesidad, para cada uno una oportunidad equivalente, etc.

El documento explica que las preocupaciones en genética médica se extienden más allá de lo acostumbrado en la práctica médica tradicional o en la relación médico paciente en general, debido a que:

a) la información genética puede afectar a

[87] BEAUCHAMP, T.L. y CHILDRESS, J.F., *Principles of...*, op. cit.

una familia completa, más allá de a un individuo; b) los descubrimientos genéticos podrían predecir eventos adversos futuros en la salud de un individuo o en un miembro de su familia; c) la información genética y las elecciones del presente pueden afectar a futuras generaciones; y d) la genética médica tiene una tradición no directiva en el asesoramiento genético.

Las recomendaciones refuerzan tres puntos principales: 1) la aplicación de estos cuatro principios, particularmente el respeto por la autonomía, especialmente en los países en los que estos principios no son conocidos o utilizados frecuentemente, 2) el diseño de políticas públicas de salud que contemplen las enfermedades genéticas, aun en países de bajos recursos, y 3) una especial consideración a las poblaciones vulnerables o en desventaja, como las mujeres, los niños y las personas con discapacidad. Insiste en que los profesionales deben ayudar a proteger

a dichas personas siempre que se encuentren en riesgo de daño.

No hace referencia, en forma particular, a los "niños por nacer". Según nuestra legislación y los acuerdos internacionales firmados como la Convención Americana sobre Derechos Humanos, [88] Pacto de San José de Costa Rica y la Convención sobre los Derechos del Niño, [89] podrían incluirse dentro del concepto de "niño". La primera, en su artículo 4 referido al Derecho a la Vida, expresa: "Toda persona tiene derecho a que se respete su vida. Este derecho estará protegido por la ley y, en general, a partir del momento de la concepción. Nadie puede ser privado de la vida arbitrariamente". [90] La Convención sobre los Derechos del Niño, en el artículo 1 [91] entiende por "niño" a todo ser humano menor de 18 años. Es interesante destacar que nuestro país, por la reserva realizada en el artículo 2 de la ley 23.849, dispone que el artículo 1 debe

[88] ORGANIZACIÓN DE LOS ESTADOS AMERICANOS, DEPARTAMENTO DE DERECHO INTERNACIONAL, *Convención Americana sobre Derechos Humanos (Pacto de San José)* [en línea], disponible en: <<http://www.oas.org/juridico/spanish/tratados/b-32.html>> [consulta: 12/9/2010].

[89] NACIONES UNIDAS, OFICINA DEL ALTO COMISIONADO DE LAS NACIONES UNIDAS PARA LOS DERECHOS HUMANOS, *Convención sobre los Derechos del Niño* [en línea], disponible en: <<http://www2.ohchr.org/spanish/law/crc.htm>> [consulta: 12/9/2010].

[90] ORGANIZACIÓN DE LOS ESTADOS AMERICANOS, DEPARTAMENTO DE DERECHO INTERNACIONAL, *Convención Americana sobre Derechos Humanos (Pacto de San José)*, Capítulo II - Derechos civiles y políticos. Artículo 4. Derecho a la Vida [en línea], disponible en: <<http://www.oas.org/juridico/spanish/tratados/b-32.html>> [consulta: 12/9/2010].

[91] NACIONES UNIDAS, OFICINA DEL ATO COMISIONADO DE LAS NACIONES UNIDAS PARA LOS DERECHOS HUMANOS, *Convención sobre los Derechos del Niño*, Parte I, Artículo 1 [en línea], disponible en: <<http://www2.ohchr.org/spanish/law/crc.htm>> [consulta: 12/9/2010].

interpretarse en el sentido "que se entienda por 'niño' todo ser humano desde el momento de su concepción y hasta los 18 años". [92] En ambos casos podemos interpretar que se incluye a los niños por nacer en la definición de niño, y se debe aplicar una protección especial al pertenecer a una población vulnerable.

4.2.2 La casuística: conocimiento y utilización de casos previos

El segundo recurso ético metodológico mencionado es el conocimiento de casos que, en este contexto, se relacionan con problemas éticos en genética.

Arras [93] propone el análisis casuístico como una metodología alternativa a enfoques más teóricos de la investigación y educación en Bioética, para el análisis y la búsqueda de soluciones morales en conflictos éticos. La esencia de esta metodología es utilizar casos paradigmáticos con conclusiones establecidas y después compararlas con los hallazgos centrales del caso en cuestión. En la opinión de Luna, [94] la casuística surge como un modelo inductivo, como respuesta al apa-

rente fracaso de los modelos deductivos, para resolver problemas morales en el ámbito de la medicina, y debido a la importancia que se le otorga al caso en medicina clínica.

La casuística se define como poseedora de una creencia y conocimiento moral que evoluciona en forma incrementada a través de la reflexión de los casos y no desde deducciones impuestas por una ética teórica; es un modelo basado en un análisis inductivo por analogía. Este modelo parte de prácticas existentes y de la experiencia previa como fundamento de reglas y principios sobre los que se decidirá el camino de acción. Por ello, corre el riesgo de partir de experiencias prejuiciosas o equivocadas, ya que cuando no existe una moralidad común, en un medio secular y pluralista es difícil determinar cuál es el caso paradigmático a partir del cual se inicie el razonamiento inductivo.

4.2.3 Ética del cuidado. Valores profesionales y relaciones

El tercer recurso es la ética del cuidado como alternativa a los anteriores, porque

[92] MINISTERIO DE JEFATURA DE GABINETE DE MINISTROS, *Ley 23.849. Convención sobre los derechos del niño adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas*, Nueva York, 20/11/89 - Aprobación [en línea], disponible en: <<http://www.gob.gba.gov.ar/legislacion/legislacion/l-23849.html>> [consulta: 12/9/2010].

[93] ARRAS, J.D., "Getting Down to Cases: The Revival of Casuistry", *Bioethics Journal of Medicine and Philosophy*, 16 (1991), pp. 29-51.

[94] LUNA, F. Y SALLES, A.L.F., *Bioética: nuevas reflexiones sobre debates clásicos*, Buenos Aires, Fondo de Cultura Económica, 2008, p. 109.

refieren que, si bien son recursos válidos, son alternativas incompletas. Los principios orientan a los clínicos en la solución de problemas éticos pero no proveen una respuesta evidente por sí misma en la búsqueda de la solución de un dilema específico. Los autores [95] citan a críticos del principialismo, [96] sostienen que el lenguaje tiende a focalizarse en forma muy decidida en los derechos individuales y a negar el hecho de que las personas están relacionadas principalmente de dos maneras: en forma relacional –conectada con y dependiente de otros– y, en forma particular, genéticamente.

Si bien el conocimiento de casos previos es indispensable a la hora de realizar un juicio moral en la resolución de un caso, ninguna situación es igual a otra en todos sus aspectos. En el análisis final, el clínico debe basarse en los valores personales que lo motivan y habilitan a proveer el mejor cuidado a sus pacientes. Estos valores son el tercer recurso para la ética y han sido descritos como la "ética del cuidado". Wertz y Flechter [97] concluyen que este enfoque enfatiza el rol de las emociones y de los rasgos de carácter en

la ética. Definen al "cuidado" como la capacidad de identificarse con una persona, siendo cada individuo único, con el objeto de nutrir la red de relaciones que ellos comparten o pueden compartir. En el espacio de la genética médica, el propósito del cuidado debe estar orientado no solo al mejor interés médico y personal del consultante, sino también que este plan integre a la familia.

Luna [98] asocia la ética del cuidado con una actitud generada por características como la imaginación, la ternura y la comprensión, propias de las personas que brindan cuidados. En su opinión, la ética del cuidado implica adherencia a los afectos y a las relaciones personales y especial atención a los elementos particulares de cada situación. El razonamiento moral requiere el entrecruzamiento de lo afectivo, lo cognoscitivo y lo racional. La postura de la ética del cuidado estaría fundada en una axiología que subraya la responsabilidad de entender y atender a las necesidades de otros. Según la opinión de la autora, la ética del cuidado puede poner en riesgo a la persona que cuida ya que "sin una normatividad puede llevar a la perso-

[95] WERTZ, D.C.; et. al; *Review of Ethical Issues...*, op. cit.

[96] MURDOCH, I., *The Sovereignty of the Good*, Londres, Routledge and Kegan Paul, 1970.

GILLIGAN, C., *In a Different Voice: Psychological Theory and Women's Development*, Cambridge, MA, Howard University Press, 1982.

[97] WERTZ, D.C.; et. al; *Review of Ethical Issues...*, op. cit.

[98] LUNA, F. y SALLES, A.L.F, *Bioética: nuevas reflexiones...*, op. cit., p. 113.

na que cuida a una explotación y auto sacrificio injustificado". [99] Interpretando esta visión en el tema particular de diagnóstico prenatal, puede exponer al médico a decisiones que no coincidan con sus principios morales, como el respeto por la vida naciente, si no hay un acuerdo con la postura moral de los consultantes. Continúa la autora: "La actitud de cuidado se traduce, en la práctica, en la promoción del bienestar de cada una de las partes" [100] (la persona cuidada y quien cuida). Es decir, debe haber respeto por las necesidades de los pacientes y respeto por los principios morales del médico a cargo.

4.2.4 Enfoque asiático de la Bioética

Por último, está la visión asiática de la Bioética, centrada en las relaciones y no en los derechos de los individuos. Citan al bioeticista Qiu Renzong: "El hablar sobre derechos es un evento reciente comparado con la historia de la humanidad. En los países no occidentales nunca se ha hablado de derechos individuales antes de conocer a los países occidentales. Aun ahora, en muchos países del tercer mundo

los derechos no están enfatizados como en los países occidentales, o tienen un enfoque diferente". [101] La visión oriental rechaza el interés personal, el individualismo y el contractualismo. El corazón de la ética confuciana es el amor y el cuidado por los demás.

4.2.5 Conclusiones sobre el informe

El documento de la OMS no presenta análisis bioético profundo en un marco amplio acerca de los fundamentos de la Bioética, sino que solamente intenta informar sobre recursos metodológicos que podrían ser utilizados en caso de conflicto. Tampoco expresa una posición antropológica que sustente las recomendaciones, ni describe cuál es el objetivo del estudio de la problemática bioética en el área de genética. Se puede interpretar como una declaración de lineamientos sobre recomendaciones en la asistencia clínica y las políticas sanitarias a desarrollarse en genética médica, más que un análisis de la problemática ética en la aplicación de las técnicas en genética sobre la persona humana.

[99] *Ibid.*, p. 114.

[100] *Ibid.*, p. 119.

[101] QIU, R.Z., "Cultural and Ethical Dimensions of Genetic Practices in China", en: DOERING, O., *Chinese Scientists and Responsibility: Ethical Issues of Human Genetics in Chinese and International Contexts*, Hamburg, Institut fur Asienkunde, 1999, pp. 213-238.

La mayoría de las publicaciones consultadas relacionadas con los aspectos bioéticos del diagnóstico prenatal y la genética médica, en general, consideran que los puntos de conflicto más relevantes son "...el acceso equitativo a los servicios de genética, la privacidad, la revelación de la información genética y la libertad en las opciones reproductivas". [102] Lo mismo ocurre con autores de nuestro país: "La inequidad, discriminación, privacidad, y la regulación de los tests son discutidas dentro de los aspectos éticos, así como la controversia entre libertad de investigación y límites". [103]

4.3. Bioética Principialista

La mayoría de las publicaciones consultadas, [104] enmarcan la discusión bioética en torno a los principios de la

Bioética anglosajona y fundamentalmente hacen referencia a los principios de autonomía y beneficencia. A partir de estos principios establecen quién es el paciente cuyos derechos serán respetados y definen, en consecuencia, el estatuto moral del feto como paciente. Se desarrollan estos dos principios:

4.3.1. El principio de autonomía

Beauchamp y Childress [105] definen la autonomía personal como un mínimo, que es el autogobierno que permita 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. El individuo autónomo actúa libremente, de acuerdo a un plan auto-elegido. Definen el principio de respeto de la autonomía [106] como el

[102] GREYER, P. y ARMENDARES, S., "Ética, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal", Capítulo 3, en PÉREZ TAMAYO, R.; LISKER, R.; TAPIA, R.; *La construcción de la bioética - Textos de bioética*, Volumen I, México, Fondo de Cultura Económica, 2007.

[103] SOMMER, S., "Estado actual de los tests genéticos en países en desarrollo: el caso de América Latina y en especial de Argentina", *Revista Química Viva*, 7 (2008), pp.186-196.

[104] BALLANTYNE, A.; NEWSON, A.; LUNA, F.; ASHCROFT, R.; "Prenatal Diagnosis and Abortion for Congenital Abnormalities: Is It Ethical to Provide One Without the Other?", *The American Journal of Bioethics*, 9 (2009), pp. 48-56. CARNEVALE, A.; LISKER, R.; VILLA, A.R.; CASANUEVA, E.; ALONSO, E.; "Counseling Following Diagnosis of Fetal Abnormality: Comparison of Different Clinical Specialist in México", *Am J Med Genet*, 69 (1997), pp. 32-8.

CASTILLO ABREUS, D.A.; MEDEROS RAMOS, N.; BARRIOS HERRERO, L.; "Ética médica en la educación superior. Diagnóstico prenatal", *Rev Cubana Educ Med Super*, 15 (2005), pp. 22-9.

KUPPERMANN, M.; FEENY, D.; GATES, E.; POSNER, S.F.; BLUMBERG, B.; GILDENGORIN, V.; et. al.; "Preference of Women Facing a Prenatal Diagnostic Choice: Long-term Outcomes Matter Most", *Prenat Diagn.*, 19 (1999), pp. 711-6.

CHERVENACK, F.A. y MCCULLOGH, L.B., "Ethical Issues in the Diagnosis and Management of Genetic Disorders in the Fetus", en: MILUNSKY, A. *Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment*, 5ª ed., Baltimore, Maryland, The John Hopkins University Press, 2004.

[105] BEAUCHAMP, T.L. y CHILDRESS, J.F., *Principles of...*, op. cit.

[106] Ídem.

reconocimiento del derecho de las personas de sostener su propia opinión, de hacer elecciones y decidir acciones basadas en sus valores y creencias personales. En diagnóstico prenatal la autonomía se define solamente en relación a la voluntad de los padres de realizar o no los estudios y a la opción de continuar o no con la gestación. En estas posturas el estatuto moral del feto es completamente dependiente de la decisión de los padres, considerando al aborto del niño como tratamiento médico; así lo proponen investigadores cubanos: "En nuestro medio el tratamiento más difundido que existe para los fetos malformados es el aborto terapéutico...". [107] En este sentido, algunos autores también proponen que no es ético implementar el uso del diagnóstico prenatal en países que no tienen una legislación favorable al aborto eugenésico. [108] Los autores sostienen que la ausencia de una legislación en este aspecto 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 para el cambio en orden de minimizar estos daños.

Proponen que el cambio debe orientarse hacia la aceptación del aborto eugenésico, pero no hacen referencia acerca del sostén y cuidado médico y social que requieren la familia y la persona afectada por un desorden congénito. En estas visiones tiene más peso el valor del principio de autonomía que el valor del principio de respeto por la vida humana.

Por ello, el principio de autonomía es de muy difícil aplicación en diagnóstico prenatal, ya que el niño por nacer no puede ejercerlo y debe ser representado por sus padres, en quienes puede prevalecer su derecho a la libre decisión, por sobre el bienestar del niño. Se interpreta la autonomía como "la negación de todo orden moral, pues la voluntad no se subordina a él en la medida en que se proclama autónoma con respecto a la moralidad. La cuestión, aquí, es la licitud moral del derecho que el paciente tiene de disponer de sí mismo". [109] Especialmente en el caso del diagnóstico prenatal, no implica solamente el disponer de "sí mismo", sino es disponer de la vida de un tercero, quien por sus condiciones biológicas depende enteramente del cuidado de los padres, particularmente de su madre. Debida a esta dependencia, algunos autores propo-

[107] CASTILLO ABREUS, D.A.; MEDEROS RAMOS, N.; BARRIOS HERRERO, L.; "Ética médica...", op. cit., pp. 22-9.

[108] BALLANTYNE, A.; NEWSON, A.; LUNA, F.; ASHCROFT, R.; "Prenatal Diagnosis...", op. cit., pp. 48-56.

[109] LUKAC DE STIER, M.L., "El humanismo personalista en bioética", *Congreso Tomista Internazionale L'umanesimo cristiano nel III millennio: Prospettiva di Tommaso D'Aquino*, Roma, 21-25 septiembre 2003.

nen nuevas apreciaciones del principio de autonomía. Rosamund Scott [110] lo amplía como **autonomía reproductiva**, según el cual es posible decidir acerca del aborto selectivo de fetos o selección de embriones cuando deben ser creados varios para propósitos de diagnóstico de preimplantación. Define la **autonomía reproductiva o libertad procreativa** como 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. Los argumentos que reconocen y desarrollan este concepto se basan en el principio moral de la autodeterminación. Pero también propone si este concepto de elegir tener o no hijos o el número de hijos puede interpretarse de una manera más amplia y contener la cuestión de elegir qué tipo de hijo se quiere tener e inclusive, si el nacer con una condición de enfermedad o discapacidad está en contra del interés de esa misma persona. Pone el acento de la cuestión 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. Estas visiones consideran al embrión o feto

como sujeto del proceso de selección, en relación a los intereses de sus padres. No consideran al niño por nacer como un fin en sí mismo, sino como un medio para que padres logren la deseada paternidad. Esta perspectiva establece una relación entre la autonomía de la reproducción y obligaciones parentales hacia los posibles hijos, en la cual los padres tienen la obligación de seleccionar el hijo esperado. [111] De aquí surge una nueva consideración respecto del **principio de beneficencia**.

4.3.2. Principio de beneficencia

Beauchamp y Childress [112] lo definen como aquellas acciones que se realizan para el bienestar de la persona, no solo para evitar el daño. Este principio demandaría más que solo evitar el daño; implicaría realizar acciones positivas para el bienestar de otra persona. Examinan este principio en dos aspectos: **beneficencia positiva**, una acción realizada para beneficiar a otra persona; y la **utilidad**, que requiere que el agente haga un balance entre los beneficios y los riesgos para producir los mejores resultados.

[110] SCOTT, R., *Choosing Between Possible Lives. Legal and Ethical Issues in Prenatal Screening and Preimplantation Genetic Diagnosis*, Oxford and Portland, Hart Publishing, 2007.

[111] SCOTT, R., "Why Parents have no Duty to Select 'the best' Children", *Clinical Ethics*, 2 (2007), pp. 149-154.

[112] BEAUCHAMP, T. L. y CHILDRESS, J.F., *Principles of...*, op. cit.

El principio de beneficencia se aplica en diagnóstico prenatal de manera diferente según cómo sea considerado el estatuto moral del feto, si es considerado o no como paciente, e independientemente del estatuto moral de la madre. Este principio "no expresa la prohibición de causar daño a favor de una acción que conduce a un resultado útil, dejando de lado la índole intrínseca de la acción, que puede importar un daño al prójimo o alguna malicia moral". [113] Si se aplica a la necesidad de los padres solamente (llevar a término la gestación de hijos considerados "sanos") y no se respeta el derecho a la vida del niño por nacer, se ubica en el marco de una ética utilitarista, en la que el fin justifica los medios.

Savulescu desarrolla aún más el concepto, y lo amplía en el área reproductiva como **Principio de Beneficencia procreativa**. [114] Lo define como el principio de seleccionar el mejor hijo de los posibles hijos que se puedan tener. El autor propone que los padres (o el progenitor) deberían seleccionar un hijo, de los mejores niños posibles que pudieran tener, de quien se espere tenga la mejor vida, o al

menos una vida tan buena como la de los demás, basada en información relevante y disponible. Entre estas características propone la inteligencia, la memoria, la autodisciplina, la prudencia, el control del impulso, la paciencia, el sentido del humor, el temperamento alegre, la empatía, la honestidad y la capacidad de vivir pacíficamente, entre otros. [115] Considera que aún no podemos conocer el valor de una vida completa. Pero sí podemos conocer qué condiciones son buenas o malas, y esto brinda las razones para preferir traer a la existencia niños sin esas malas condiciones, para tratar de hacer que nuestras vidas y las de nuestros hijos sean buenas. Refiere que, más allá de "jugar a ser Dios" intentando controlar nuestro destino genético, es "jugar a ser humano", tratando de mejorar nuestras posibilidades de estar bien en un mundo incierto de dificultad, amenaza y desgracia. Se interpreta como una visión pesimista de la vida del hombre en el mundo y como una visión determinista del genoma, considerando que la vida será mejor si logramos seleccionar, a través del control de la reproducción, un grupo de rasgos que sean más valiosos para lograr una vida buena y llena de satisfacciones.

[113] LUKAC DE STIER, M.L. "El humanismo personalista...", op. cit.

[114] SAVULESCU, J., "In Defense of Procreative Beneficence", *J Med Ethics*, 33 (2007), pp. 284-8.

[115] SAVULESCU, J., "Procreative Beneficence: Why we Should Select the Best Children", *Bioethics*, 15 (2001), pp. 413-26.

Surge a continuación de esta visión un punto de extrema tensión que se origina entre el respeto por la autonomía reproductiva de la madre y el respeto por las personas con discapacidad. [116] Esta tensión ocurre porque existen figuras legales conocidas en los Estados Unidos, Canadá, Reino Unido o Francia, conocidas como "Wrongful life" (Vida injusta) y "Wrongful birth" (Nacimiento injusto). Se entiende como "Wrongful life" a la demanda del niño hacia su madre u otras personas por haber nacido, y "Wrongful birth" a la demanda de la madre hacia otros por tener la carga de un niño con discapacidad cuando lo pudo haber evitado abortándolo, porque se interpreta que tener un hijo con discapacidad no es algo bueno y eso puede generar un daño a la madre. Según contemplan estas figuras legales, el médico y/o el sistema de salud pueden ser demandados si no se ofrece a las mujeres en gestación estudios prenatales y la posibilidad del aborto, en consecuencia el niño nace con una anomalía congénita que pudo ser detectada prenatalmente. [117] Muchos académicos y

activistas preocupados por los derechos de las personas con discapacidad se oponen fuertemente a estos reclamos legales porque los mismos ignoran la dignidad de las personas con discapacidad, no solo de los niños por nacer, sino también de las personas ya nacidas, porque ellas pueden ser consideradas como un daño por el que la madre debe ser compensada económicamente. Esto lleva, además, a que las madres puedan considerar a su hijo por nacer como "provisional", hasta obtener los resultados de los estudios prenatales, y solo si estos son normales poder aceptarlo como hijo deseado. Actualmente nos encontramos en una situación social en la que tenemos la opción de elegir el tipo de hijos que deseamos tener y las características genéticas que ellos portan, no manipulando su genoma pero sí seleccionando entre un rango de embriones o fetos, según su aspecto físico o información genética. [118]

En este sentido surge la pregunta de si deben utilizarse estas tecnologías y, en caso afirmativo, cómo.

[116] PIORO, M.; MYKITIUK, R.; NISKER, J.; "Wrongful Birth Litigation and Prenatal Screening", *CMAJ*, 179 (2008), pp. 1027-1030.

[117] ÁLVAREZ DE LAS ASTURIAS, P., "El precio de nacer o morir con síndrome de Down", *El Malecón*, 17/8/2010. El artículo hace referencia a una demanda contra la Comunidad Valenciana y la Universidad Miguel Hernández debido a un error en un estudio de diagnóstico prenatal que no detectó el diagnóstico de Síndrome de Down en niño en gestación y no permitió a los padres la interrupción de la gestación de ese niño. La indemnización a los padres fue de 150.000 € más 1.500 € al mes para el mantenimiento de los gastos sanitarios del niño [en línea], disponible en: <http://www.elsemanaldigital.com/blog.asp?idarticulo=108999&cod_aut> [consulta: 26/9/2010].

[118] KAHN, J.P., "Choosing our Children's Future or Choosing our Future Children?", *JAndrol.*, 23 (2002), p. 753.

4.4. Bioética Personalista Ontológicamente Fundada

Desde la perspectiva del personalismo ontológico, como recurso para organizar una guía ética, desaparecen la gran mayoría de los conflictos que surgen de la aplicación del diagnóstico prenatal, especialmente en los casos con diagnóstico de patología genética.

4.4.1. Principio de defensa de la vida física

El principio rector es defender el respeto y la tutela de la vida humana en toda su manifestación y en cualquier estado del desarrollo. No solamente implica el respeto por la vida física, sino también pone primordial énfasis en la defensa activa y protección de la persona humana, [119] particularmente en estado de vulnerabilidad. Este principio entiende a la vida física corporal del hombre como el valor fundamental de la persona misma. [120] Esta concepción implica la indisponibilidad y la sacralidad de la vida humana, porque interpreta a la persona como una totalidad, en la que la corporeidad es el comienzo y sostén de la vida humana, y el alma vivifica e informa al cuerpo para

la expresión de sus potencias. Este es un principio cardinal de la Bioética personalista, sobre el cual se asientan todos los demás valores y principios. Solamente la presencia de la vida humana permite la aplicación del resto de los principios y derechos, entre ellos el derecho a la salud y a la toma de decisiones.

En el caso particular del diagnóstico prenatal, y basados en la concepción ontológica del feto como niño por nacer, la aplicación de este principio orienta el acto médico hacia la promoción de la vida en gestación. Primordialmente en el caso del diagnóstico prenatal de un niño con patología congénita, quien es en sí mismo el sujeto del estudio y debe ser considerado como tal, por sobre los intereses de sus padres y los de la sociedad.

Cuando una familia recibe el informe sobre el resultado de un estudio prenatal patológico presenta un estado de confusión, dolor y profundo pesar, en el cual se altera el control de las emociones y la percepción de los valores personales y familiares. En estos sentimientos influye además el desconocimiento del cuadro del niño, no solo por parte de la familia, sino también, a veces, por parte del resto

[119] SGRECCIA, E., *Manual de Bioética I. Fundamentos y ética biomédica*, Madrid, Biblioteca de Autores Cristianos, 2009, p. 219.

[120] *Ibid.*, p. 218.

de los médicos o personal de salud que acompaña el control de la gestación, recibiendo muchas veces las familias informaciones contradictorias acerca del futuro de la salud del bebé, lo cual genera aun más confusión y angustia. En este sentido, aparecen dos visiones interpretadas como contrapuestas: por un lado, el riesgo de la salud psíquica de la madre y la familia o la inconveniencia social y económica que pueda generar el nacimiento de un niño con discapacidad física o mental; y por otro lado, el valor de la vida del hijo por nacer. En una visión objetiva, es claro que los primeros son valores a los cuales no se debe subordinar el respeto por la vida; al contrario, son valores que deben subordinarse al respeto por la vida. En estas circunstancias es profunda la responsabilidad del médico, [121] ya que el futuro del niño y la armonía de la familia va a depender, en gran medida, de la actitud que asuma en el proceso de comunicación del diagnóstico. Es función del médico, en estos casos, brindar la información y el apoyo suficientes como para que los padres comprendan "...la verdad integral en relación con la vida del feto; esto es, que se trata de un ser humano que puede ser ayudado, indicando igualmente los medios de apoyo, las ayudas sociales y las estructuras disponibles

para acoger favorablemente la vida del ser que va a nacer". [122]

4.4.2. Principio de la Totalidad o Principio Terapéutico

Establece la obligación que tiene el médico, cada vez que intervenga sobre la salud de la persona humana, de considerar a su paciente como una totalidad física, espiritual y moral. Sgreccia propone que este principio debe vincularse con una norma posterior de aplicación que designa "proporcionalidad de las terapias" [123] y un criterio de justificación denominado "del voluntario indirecto".

La norma de "proporcionalidad de las terapias" implica que la indicación terapéutica debe evaluarse en el contexto de la totalidad de la persona y debe exigirse cierta proporcionalidad entre los riesgos y los beneficios. El principio terapéutico justifica la intervención sobre la vida humana solo si se procede sobre: 1- una patología actual, 2- que no puede tratarse de otro modo, 3- con la probable esperanza de un resultado positivo y 4- con el consentimiento del paciente. Por ello, en diagnóstico prenatal es tan importante la consulta de asesoramiento previa a la

[121] RETHORÉ, M.O, "Diagnóstico prenatal...", op. cit.

[122] SGRECCIA, E., *Manual de Bioética...*, op. cit., p. 453.

[123] *Ibid.*, p. 225.

realización del procedimiento que justifique la intervención médica, y la explicación clara en la entrega de los resultados.

En las consultas se definirán: 1- la proporcionalidad del procedimiento, es decir si los posibles riesgos de salud que afecten al feto justifican la intervención diagnóstica; 2- si existen otras metodologías diagnósticas que permitan establecer el estado de salud del niño con el menor riesgo posible para la vida y salud del feto; 3- que el resultado del estudio prenatal sea altamente informativo y que esta información pueda beneficiar al niño, a los padres y al médico, en la medida que permitan definir un curso de acción en la etapa prenatal pendiente y al comienzo de la vida extrauterina; y 4- que los padres entiendan y acepten la realización del procedimiento y la información que se obtendrá a partir del mismo.

El criterio de justificación del "**voluntario indirecto**" requiere para su correcta aplicación condiciones específicas [124] como: 1- que la intención del agente esté debidamente informada por la finalidad positiva, 2- que el efecto directo de la intervención sea positivo, 3- que el efecto positivo sea proporcionalmente superior o al menos equivalente al efecto negativo y 4- que una actuación tan

compleja no pueda sustituirse por otros remedios exentos de efectos negativos. Este criterio es de aplicación en los casos de procedimientos diagnósticos que impliquen una "acción de doble efecto", es decir los casos en los que se exponga al feto a un riesgo para su salud o para la continuidad de la gestación, como es el caso de los métodos diagnósticos invasivos que generan una posibilidad, aunque baja, no despreciable, de aborto espontáneo. Analizando este punto bajo el criterio de justificación del voluntario indirecto podemos considerar que el procedimiento se justifica si: 1- la intención del agente -en este caso el médico y los padres- lleva a una finalidad positiva, es decir, conocer con mayor certeza el estado de salud del feto con el fin de determinar las pautas más adecuadas para su control pre y perinatal; 2- el método de análisis ofrece una alta certeza de establecer un diagnóstico certero en el feto; 3- la posibilidad de detectar una anomalía en el feto sea mayor a la posibilidad de perder la gestación por la intervención y que el resultado favorezca un cambio de conducta médica en el control del embarazo; 4- que no existan otros métodos, ecográficos o de screening que permitan arribar a las mismas conclusiones sin exponer al bebé a un riesgo. Para la aplicación de este criterio de justificación del

[124] Ibid., p. 224.

acto médico es necesario que el médico y su equipo de trabajo tenga la suficiente idoneidad práctica y humana como para poder establecer las condiciones específicas en que una determinada metodología diagnóstica tenga por objeto el beneficio del niño por nacer y su familia.

4.4.3. Principio de Libertad y Responsabilidad

La libertad humana está acompañada por la responsabilidad, no como una limitación al ejercicio de la libertad sino como marco ético dentro del cual debe expresarse el acto humano. La libertad incluye el ejercicio de la autonomía y autodeterminación, pero no excluye la responsabilidad de los actos. Sin responsabilidad el acto se puede tornar impetuoso y desencadenar el conflicto al no permitir vislumbrar la finalidad real y los alcances del mismo, para sí y para otros.

En el caso particular del diagnóstico prenatal, los padres son responsables del bienestar, cuidado y protección de su hijo, especialmente en el estado extremo de vulnerabilidad en que se encuentra el niño en gestación, ya que su vida física depende enteramente de la responsabilidad materna. Aun más, ante el diagnóstico de una patología de diagnóstico prenatal, es

obligación moral de los padres colaborar en los cuidados necesarios para salvaguardar la vida y la salud de la madre y el niño. En estas situaciones los padres enfrentan un conflicto exacerbado por el uso de esta tecnología, pues en el momento en que comienzan a reconocer su hijo en gestación como un nuevo integrante de la familia, se propone que la salud del niño sea constatada y hasta se puede sugerir que lo conveniente es que su vida sea terminada. Sgreccia lo expresa "... tales padres están abusando de su libertad respecto de la vida de su hijo". [125]

Esta misma responsabilidad incumbe al médico en su acto profesional, tratar de brindar a los padres un contexto de contención y seguridad con respecto a la salud de su hijo por nacer. Deben brindar el mayor estado de tranquilidad posible, en las situaciones de alto riesgo de salud del niño por nacer, debe acompañar a los padres en el difícil proceso desde el momento del diagnóstico hasta el nacimiento del niño, especialmente en el estado actual de la medicina prenatal, en la que por el momento son muy pocas las acciones médicas que puedan realizarse durante el curso de la gestación. Esto implica para los padres un tiempo de espera e incertidumbre que puede prolongarse hasta 6 meses después de realizado el diagnóstico. En este tiempo es muy

[125] *Ibid.*, p. 222.

poco lo que el sistema de salud puede ofrecer en relación a completar el diagnóstico, definir el pronóstico y comenzar el tratamiento del niño. Es el momento en que el médico debe ejercer su rol de acompañamiento, no solo en los aspectos científicos, sino también colaborar para que los padres comprendan el cuadro clínico que afecta a su hijo y las posibles líneas terapéuticas disponibles pre y postnatalmente.

4.4.4. Principio de socialidad y subsidiariedad

El principio de socialidad hace referencia a la necesidad que tiene la persona humana de vivir en sociedad, como característica natural; solo viviendo en sociedad se realiza a sí misma participando en la realización de sus semejantes, en la búsqueda del bien común. Sgreccia [126] lo define como el compromiso de todas y cada una de las personas en su propia realización al participar de la realización del bien de sus semejantes. Este principio consiste en la promoción de la vida y de la salud de cada persona, entendiéndolos como un bien personal y social; y el compromiso de la comunidad para la promoción de la vida y la salud de todos y cada

uno, a fomentar el bien común promoviendo el bien de todos y cada uno de sus integrantes. Este compromiso de promoción de la vida y la salud afecta principalmente a los niños por nacer, ya que por sí mismos no pueden ejercerlo, y por ello su vida debe ser defendida y promovida enteramente por sus padres o por otras personas al cuidado de su salud y bienestar. Este principio de socialidad tiene fundamental importancia en el área de diagnóstico prenatal, y debe ser interpretado como medio de inclusión en la sociedad de los niños diagnosticados con patología congénita. En este sentido, en nuestro país la ley 24.901 [127] sobre "Sistema de prestaciones básicas en habilitación y rehabilitación integral a favor de las personas con discapacidad" en el art. 14 refiere: "Prestaciones preventivas. La madre y el niño tendrán garantizados, desde el momento de la concepción, los controles, atención y prevención adecuados para su óptimo desarrollo físico-psíquico y social. En caso de existir, además, factores de riesgo, se deberán extremar los esfuerzos en relación con los controles, asistencia, tratamientos y exámenes complementarios necesarios para evitar patología o, en su defecto, detectarla tempranamente. Si se detecta patología discapacitante en la madre o el feto,

[126] *Ibid.*, p. 226.

[127] MINISTERIO DE ECONOMÍA Y FINANZAS PÚBLICAS, CENTRO DE DOCUMENTACIÓN E INFORMACIÓN, *Sistema de prestaciones básicas en habilitación y rehabilitación integral a favor de las personas con discapacidad* [en línea], disponible en: <<http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/45000-49999/47677/norma.htm>> [consulta: 21/9/2010].

durante el embarazo o en el recién nacido en el período perinatal, se pondrán en marcha, además, los tratamientos necesarios para evitar la discapacidad o compensarla a través de una adecuada estimulación y/u otros tratamientos que se puedan aplicar. En todos los casos se deberá contemplar el apoyo psicológico adecuado del grupo familiar". Es decir, ya durante la gestación y con el diagnóstico de una patología fetal se establece la garantía de que el niño por nacer y su madre reciban los controles, atención y prevención adecuados a sus requerimientos en forma integral, que favorezca su desarrollo -no solo en el área física, sino también psicológica- y su inclusión social. Es clara la propuesta de la integración de la persona con discapacidad y hace un énfasis especial en el respeto de la vida del niño por nacer con el objeto de implementar todos los tratamientos necesarios para evitar la discapacidad o compensarla.

La socialidad tiene como objetivo lograr el "bien común" a través de la consideración de los "bienes individuales", existiendo circunstancias en que las personas requieren del apoyo de la sociedad para alcanzar sus bienes individuales. En estos casos se aplica la segunda parte del

principio: el **principio de subsidiariedad**: "una estructura social de orden superior no debe interferir en la vida interna de un grupo social de orden inferior, privándole de sus competencias, sino que debe sostenerle en caso de necesidad y ayudarlo a coordinar su acción con la de los demás componentes sociales, con miras al bien común". [128] Este principio sostiene dos ideas principales: a- una estructura mayor y más extensa no debe ejercer funciones que pueden ser llevadas a cabo eficientemente por una menor y más pequeña, y b- la primera estructura debe apoyar a la segunda y ayudarla a coordinar su actividad con la de la comunidad como un todo.

Este principio se articula con la creación y apoyo de las asociaciones de padres de patologías genéticas o congénitas quienes, además de brindar a la familia orientación sobre los requerimientos de la atención médica, pueden cubrir de manera más eficiente las necesidades de información que requerían los padres en el caso del diagnóstico de una patología prenatal. Estas asociaciones integradas por las personas con patología y sus familias, tienen como objetivo coordinar los esfuerzos de los pacientes, sus fami-

[128] *Catecismo de la Iglesia Católica*, Tercera parte la vida en Cristo. Primera sección. La vocación del hombre: la vida en el espíritu. capítulo segundo: La comunidad humana. Artículo 1: la persona y la sociedad. I. Carácter comunitario de la vocación humana, 1883 (CA 48; PÍO XI, enc. *Quadragesimo anno*), Madrid, Conferencia Episcopal Argentina, 1993.

lias, los investigadores, los servicios de salud y las políticas de salud a fin de desarrollar estrategias que definan más adecuadamente los protocolos de investigación y el cuidado médico. [129] En estos ambientes es posible que las familias se puedan organizar para desarrollar planes que permitan responder a sus necesidades particulares y que puedan brindar a los padres la información vivida del significado de un niño con una enfermedad congénita en la familia. En la Argentina, en el año 2002 se ha fundado la fundación GEISER (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte de Enfermedades Raras) como primera asociación de apoyo en Latinoamérica. Esta asociación, en su página de Internet se define de la siguiente manera: "Es una alianza no-gubernamental sin fines de lucro, dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras, dedicada a mejorar la calidad de vida de las personas que viven con enfermedades raras en Latinoamérica. Las acciones de GEISER se inscriben enlazando lo que llamamos las 'cuatro patas de la mesa': Gobierno, Sociedad Civil, Academia e Industria". Como se interpreta claramente, sostiene los dos principios de socialidad, como

integración a la sociedad en general, y de subsidiariedad, recibiendo el apoyo de estructuras superiores para poder desarrollar sus acciones en base a sus requerimientos.

En el tema particular de Diagnóstico prenatal, en el año 2008 el Congreso de los Estados Unidos ha aprobado una ley de concientización de las enfermedades diagnosticadas pre y post-natalmente. [130] En uno de los puntos de esta ley propone la asignación de fondos, contratos o acuerdos cooperativos para entidades calificadas para:

1) coleccionar, sintetizar y diseminar información actualizada basada en la evidencia relacionada con estas condiciones diagnósticas pre o post-natalmente;

2) coordinar la provisión y acceso a servicios de sostén para pacientes que reciban un diagnóstico positivo para dichas condiciones, que incluya: a- una línea telefónica, b- la expansión del Centro Nacional de Diseminación para niños con discapacidad, c- la expansión de programas nacionales de apoyo por pares, d- la creación de un registro nacio-

[129] FUNDACIÓN GEISER [en línea], disponible en: <<http://fundaciongeiser.org/>> [consulta: 22/9/2009].

[130] OPEN CONGRESS FOR THE 112TH UNITED STATES CONGRESS, *S. 1810-Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act* [en línea], disponible en: <<http://www.opencongress.org/bill/110-s1810/show>> [consulta: 4/5/2010].

nal, o red de registro local de familias con deseo de adopción de recién nacidos con estas condiciones, y e- la creación de programas de concientización y educación para personal de servicio de salud, quienes provean, interpreten o informen a los padres el resultado de los estudios prenatales. Pone énfasis en la distribución de fondos para favorecer la relación entre el personal sanitario y las organizaciones de apoyo a las personas con discapacidad.

Esta ley refuerza el sentido del principio de socialidad y subsidiariedad: 1- concibe a la persona con discapacidad como un ser social, que debe desarrollar su vida en un entorno familiar y general amplio, 2- prevé la opción de la adopción de los niños con patología por familias interesadas en cuidarlos, y 3- expresa que las instituciones nacionales deben favorecer el desarrollo de entidades de menor tamaño para que los padres puedan recibir el apoyo de otras familias con niños con las mismas condiciones de salud, 4- entiende la necesidad de integración del personal de salud, médicos y auxiliares con las familias que tienen niños con discapacidad, quienes poseen una información acerca de los cuidados necesarios y evolución de la enfermedad distinta a la información médica estricta.

Como se expresa en *Evangelium vitae* las técnicas de diagnóstico prenatal merecen una valoración moral especial. [131] Son moralmente lícitas cuando están exentas de riesgos desproporcionados para el niño o la madre, y están orientadas a posibilitar una terapia precoz o también a favorecer una serena y consciente aceptación del niño por nacer. La aplicación de los principios de la Bioética personalista ontológica permite ofrecer un claro recurso para organizar una guía ética que evite entrar en contradicciones, y ofrece una clara respuesta acerca de la finalidad de la aplicación del diagnóstico prenatal.

SEGUNDA PARTE: TRABAJO DE CAMPO

5.1. Hipótesis

Dado que existe muy poca información acerca del uso del diagnóstico prenatal en nuestro país, es importante conocer cuál es la percepción de los pacientes que aceptan la implementación de esta práctica y determinar las actitudes y requerimientos de las familias en el caso hipotético de un resultado prenatal patológico. A partir de la cual se obten-

[131] JUAN PABLO II, *Evangelium vitae*, op. cit., 63.

drán más elementos para desarrollar un espacio de discusión ética acerca de la naturaleza de los servicios en genética médica y su rol en la asistencia de la salud, con el objetivo de que los mismos puedan contribuir al bien integral de la persona humana.

5.2. Objetivos

5.2.1. *Objetivo general*

Conocer en pacientes de un centro privado de la ciudad de Buenos Aires, la percepción que tienen del uso de la práctica del diagnóstico prenatal y sus actitudes y requerimientos en el caso hipotético de obtener un resultado patológico.

5.2.2. *Objetivos específicos*

1) Describir las características sociales y culturales en una muestra de pacientes que concurren a las consultas de asesoramiento genético durante la gestación.

2) Explorar y describir la percepción de los pacientes que solicitan consultas de asesoramiento genético durante la gestación.

3) Determinar si la toma de decisiones es respetada y estimulada durante el asesoramiento.

4) Conocer la valoración del uso del consentimiento informado.

5) Establecer qué requerimientos solicitan en el caso del hallazgo patológico en el diagnóstico prenatal y qué contención esperan por parte del equipo de salud.

6) Conocer si está contemplada la interrupción de la gestación luego del diagnóstico de patología fetal y en ese caso qué la motiva.

5.3. Metodología

Esta investigación fue previamente revisada y autorizada por el Comité de Docencia, Ética e Investigación del Centro Médico donde se efectuó. Se realizó un estudio exploratorio de corte transversal mediante encuestas anónimas estructuradas y semi-estructuradas, previa firma de consentimiento. Se entregaron las encuestas en forma consecutiva a 150 consultantes, mujeres embarazadas solas o acompañadas por su cónyuge, quienes concurren para consultas de asesoramiento genético con la intención de realizar estudios de diagnóstico prenatal, en un centro médico privado en la ciudad de Buenos Aires, desde comienzos de agosto de 2009 hasta fines marzo de 2010, hasta saturar la muestra. Todas las consultas de asesoramiento genético fueron realizadas por un médico especialista en genética

médica, según la modalidad operativa de la institución. En la consulta se valoraron los factores de riesgo que pudieran afectar la salud fetal de la gestación en curso, se informó acerca de los alcances, limitaciones y riesgos de los procedimientos y se definió con los pacientes la necesidad de ampliar la evaluación prenatal con algún procedimiento diagnóstico. Finalizada la consulta de asesoramiento genético, se invitó a la paciente a participar en la encuesta. Quienes aceptaron responderlo, previa firma del consentimiento informado, llevaron un formulario con la encuesta a su casa, la respondieron en forma anónima y la entregaron al personal administrativo de la institución, antes de la realización de los estudios prenatales. Las encuestas fueron retiradas por el investigador una vez por semana para su procesamiento, de manera que no fuese posible identificar al paciente que había entregado el formulario.

Luego de la revisión de la bibliografía sobre estudios e investigaciones similares, se efectuó una prueba piloto con 10 pacientes para ajustar los ítems a desarrollar. Se definió una encuesta semi-estructurada que consta de 30 preguntas organizadas en cinco módulos:

a) Uno inicial para la obtención de los datos personales -edad, estudios, religión, cobertura médica, hijos previos, abortos espontáneos y provocados, consultas previas en genética, necesidad de

tratamiento para la gestación y actitud frente a la gestación.

b) En el segundo se pregunta sobre las características de la consulta clínica prenatal: quién indicó el estudio, la importancia de recibir una consulta de asesoramiento genético previo, la influencia del médico genetista sobre la realización del estudio, la comprensión de los distintos ítems explicados en la consulta médica y la preferencia sobre la implementación médica de los estudios prenatales.

c) El tercero relacionado con el conocimiento de la legislación argentina en relación al aborto provocado, y su actitud y justificación respecto del aborto de un niño con Síndrome de Down o patología fetal severa.

d) El cuarto módulo relacionado con la práctica del consentimiento informado.

Las preguntas abiertas fueron dos:

1) Tipo de apoyo que requerirían en caso de diagnosticarse una patología en el feto.

2) La fundamentación sobre la aceptación o no de un aborto provocado en caso de patología fetal.

Los datos obtenidos a través de las encuestas fueron identificados, codificados y analizados con técnicas cualitativas

y cuantitativas. El análisis descriptivo se procesó en el programa estadístico SPSS 17.0. Los datos de las preguntas abiertas fueron codificados en categorías a partir de las respuestas obtenidas y analizados con el mismo programa estadístico.

5.4. RESULTADOS

5.4.1. Características generales

De los 150 cuestionarios, 84 fueron respondidos (tasa de respuesta: 56%). La

Tabla 1 muestra las características demográficas y antecedentes reproductivos de la población estudiada. Los datos referidos a las edades materna y paterna, edad gestacional al momento de la consulta y el alto nivel educativo (más del 60% han cursado estudios terciarios o universitarios) son similares a los datos de publicaciones de nuestro país, [132] Pakistán, [133] Estados Unidos, [134] Reino Unido [135] y Austria [136] respectivamente. La edad materna mayor de 35 años es en todos los casos el motivo de consulta más frecuente.

Tabla 1- Características demográficas

Edad materna (media)	35.8± 4.8 años	Edad paterna (media)	36.7 ±5.6 años
Edad gestacional (mediana)	12 semanas ±2.2	Hijos previos (%)	54.6
Abortos (%)	34.5	Tratamiento previo (%)	7.1
Espontáneos	26.2	Plan de salud (%)	97.6
Provocados	10.7	Cobertura de estudios prenatales (%)	72.3
Estudios maternos (%)		Estudios paternos (%)	
Primario y secundario	25.3	Primario y secundario	36.8
Terciario	20.5	Terciario	21.1
Universitario	54.2	Universitario	42.1
Creencia Religiosa (%)	90.5	Sentimientos hacia la gestación (%)	
Baja	13.2	Felicidad	75
Media	68.4	Incertidumbre	20,2
Alta	18.4	Hubiese preferido no estar embarazada	4,8

[132] GADOW, E.; PETRACCHI, F.; IGARZÁBAL, L.; GADOW, A.; QUADRELLI, R.; KRUPITZKI, H.; "Awareness and Attitude...", op. cit., pp. 885-91.

[133] ARIF, M.O.; FATMI, Z.; PARDEEP, B.; ALI, T.; IQBAL, H.; BANGASH, H.K.; et. al.; "Attitudes and Perceptions about Prenatal Diagnosis and Induced Abortion among Adults of Pakistani Population", *Prenat Diagn.*, 28 (2008), pp. 1149-55.

[134] KUPPERMANN, M.; NEASE JR, R.F.; GATES, E.; LEARMAN, L.A.; BLUMBERG, B.; GILDENGORIN, et. al., "How do Women of Diverse Backgrounds Value Prenatal Testing Outcomes?", *Prenat Diagn.*, 24 (2004), pp. 424-9.

[135] RAMSAY, L.; HOWE, D.T.; WELLESLEY, D.; "Parental Attitude to Participating in Long-term Follow-up Studies of their Children's Health after in Utero Diagnosis of Abnormalities", *Prenat Diagn.*, 29 (2009), pp. 207-12.

[136] SCHMID, M.; DRAHONSKY, R.; FAST-HIRSCH, C.; BAUMÜHLNER, K.; HUSSLEIN, P.; BLAICHER, W.; "Timing of Referral for Prenatal Genetic Counselling", *Prenat Diagn.* 29 (2009), pp. 156-9.

Antecedente de pérdidas de embarazos. El 34% de las consultantes perdió embarazos: 26,2% espontáneos, y 10,7% procurados. En la muestra de la población argentina se describe un 31,45% con abortos previos; [137] no recaba datos de aborto provocado. En Estados Unidos [138] refieren 16% de aborto espontáneo y 51% de aborto provocado, y en Pakistán [139] 31,8% de aborto espontáneo y 9,4% de aborto provocado. Solo Estados Unidos tiene legislación que permite el aborto procurado; tanto Argentina como Pakistán tienen una legislación restrictiva, por ello los números son menores, aunque no nulos (ONU, 2007). [140]

De las personas encuestadas, el 90,5% refiere tener alguna creencia religiosa. Más de las dos terceras partes expresa que las tienen en grado medio; el resto, se distribuye en grado alto y bajo (18,4 y 13,2% respectivamente). La creencia religiosa no se ve asociada en forma significativa con ninguna otra variable, como

por ejemplo el antecedente de aborto provocado, ni el número de hijos, ni el nivel educativo.

Alrededor del 7% requirió un tratamiento previo por problemas de fertilidad, es decir la mayoría de los embarazos (93%) se gestaron en forma espontánea. Estos datos son similares a los reportados en la bibliografía (ONU, 1984). [141] El 97,7% de las pacientes consultadas tiene un plan de asistencia médica; de ellas, el 72,3% con cobertura de estudios genéticos prenatales. En otros países el programa nacional de salud incorpora el diagnóstico prenatal dentro del control obstétrico de la gestación. [142]

La gran mayoría (75%) de las pacientes se sienten felices con la gestación, alrededor de un 20% manifiesta incertidumbre y solo cuatro pacientes hubiesen preferido no quedar embarazadas. No existe asociación entre estos sentimientos

[137] GADOW, E., "Awareness and Attitude...", op. cit., pp. 885-91.

[138] KUPPERMANN, M., et. al., "How do Women...", op. cit., pp. 424-9.

[139] ARIF, M.O., et. al., "Attitudes and Perceptions...", op. cit., 1149-55.

[140] UNITED NATIONS, DEPARTMENT OF ECONOMIC AND SOCIAL AFFAIRS, POPULATION DIVISION, *World Abortion...*, op. cit.

[141] WORLD HEALTH ORGANIZATION, *Report of the Meeting on the Prevention of Infertility at the Primary Health Care Level*, WHO, Ginebra, 1984, 12-16/12/1983, WHO/MCH/84.4 [en línea], disponible en: <<http://www.who.int/topics/infertility/en/>> [consulta: 12/5/2009].

[142] NATIONAL INSTITUTE FOR HEALTH AND CLINICAL EXCELLENCE (NICE), *Antenatal care-Routine Care for the Healthy Pregnant Woman*, NICE *Clinical guideline*, 2008 [en línea], disponible en: <<http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11947/40115/40115.pdf>> [consulta: 22/6/2010].

tos y la indicación que motiva el estudio, aunque sí las pacientes que solicitan el estudio por motivos de ansiedad expresan sentirse felices con la gestación en todos los casos. Similares datos se observan en otros trabajos, con un 97% de las pacientes que refieren sentirse "algo o muy contentas por estar embarazadas". [143]

5.4.2. Motivación para solicitar un estudio prenatal

En el 73,5% de los casos la consulta de asesoramiento genético surge por iniciativa propia y se justifica como la búsqueda de la tranquilidad con respecto a la salud del bebé. Solo en el 25,3% de los casos es el médico obstetra quien propone la consulta. Similares datos se observan en nuestro país [144] o en Bélgica. [145] Se interpreta como una mayor concientización de las mujeres acerca del diagnóstico prenatal y una limitada alerta y concientización por parte de los médicos sobre los factores de riesgo para enfermedades genéticas, y a su limitado conocimiento de genética clínica. Los autores proponen que la implementación de la historia familiar en la práctica general permitirá a los médicos determinar los factores de riesgo familiares previos a la gestación.

5.4.3. Indicación médica

La indicación médica que justifica un estudio prenatal más frecuente es la edad materna mayor de 35 años, en el 52,4% de los casos, seguida por el riesgo elevado de anomalía cromosómica fetal, debido a hallazgo ecográfico o a métodos de tamizaje (25%); la tercera son los antecedentes familiares (13,1%). En esta muestra, alrededor del 8% de las consultantes concurren por ansiedad parental, y menos del 2% por exposición a teratógenos.

5.4.4. Influencia del médico genetista en la decisión de realizar el estudio prenatal

En alrededor del 60% de los casos los pacientes entienden que el médico genetista dejó a su criterio la decisión de realizar el estudio y el 40% restante expresan que el médico lo recomendó, pero en ningún caso que el médico genetista tomó la decisión en su lugar. Al comparar las respuestas de los tres ítems previos: a- motivo de la consulta prenatal, b- indicación médica del estudio, y c- influencia del médico genetista en la decisión:

[143] KUPPERMANN, M., "How do Women...", op. cit., pp. 424-9.

[144] GADOW, E., "Awareness and Attitude...", op. cit., pp. 885-91.

[145] AALFS, C.M.; SMETS, E.M.A.; DE HAES, H.C.J.M.; LESCHOT, N.J.; "Referral for Genetic Counselling during Pregnancy:

1) En los casos de riesgo elevado de anomalía cromosómica fetal, el obstetra propone la consulta prenatal, y los pacientes perciben que el médico genetista recomienda el estudio prenatal (71%) y que no queda a criterio de la familia (29%); aunque en los casos de edad materna avanzada o ansiedad parental, y cuando la familia considera estos estudios como rutinarios, opinan que la decisión queda a su criterio. La percepción previa de la familia respecto del diagnóstico prenatal es uno de los factores más importantes en la toma de decisiones. Van den Berg [146] concluye de manera similar, que la mayoría de las mujeres gestantes toman sus decisiones previamente a la consulta de asesoramiento genético y refieren que la opinión del médico genetista no modificó su opinión. El médico genetista debe proveer un asesoramiento genético no directivo, es decir orientado hacia que los padres tengan la capacidad de tomar decisiones por sí mismos. [147]

2) Cuando el motivo de la consulta es la búsqueda de la tranquilidad familiar, las indicaciones del estudio prenatal más

frecuente son la ansiedad o la edad materna avanzada. En los casos en que el obstetra sugiere la consulta en genética, las indicaciones se asocian con un riesgo más elevado de patología fetal: riesgo elevado por métodos de tamizaje y exposición a teratógenos.

5.4.5. Consulta de asesoramiento genético

Todas las pacientes consideraron que era necesaria la consulta genética previa a realizar el procedimiento, excepto una que tenía una consulta previa en su gestación anterior. En un muy alto porcentaje refieren que la consulta previa favorece el entendimiento de: 1- los riesgos con respecto a la salud del bebé (claro 24% y muy claro 75%); 2- los alcances del estudio (claro 29% y muy claro 68%); 3- los riesgos del procedimiento (claro 20% y muy claro 79%); 4- la necesidad de repetir el estudio (claro 26% y muy claro 70%); y 5- la certeza del estudio (claro 17% y muy claro 83%). Tschudin [148] coincide que favorece el entendimiento en la toma de decisiones y cumple con uno de los requisitos del consentimiento

Limited Alertness and Awareness about Genetic Risk Factors among GPs", *Family Practice* 20 (2003), pp. 135-141.

[146] VAN DEN BERG, M.; TIMMERMANS, D.R.; KLEINVELD, J.H.; VAN EIJK, J.T.; KNOL, D.L.; VAN DER WAL, G.; et. al.; "Are Counsellors' Attitudes Influencing Pregnant Women's Attitudes and Decisions on Prenatal Screening?", *Prenat Diagn.*, 27 (2007), pp. 518-24.

[147] CARNEVALE, A.; LISKER, R.; VILLA, A.R.; CASANUEVA, E.; ALONSO, E.; "Counseling Following...", op. cit., pp. 32-8.

[148] TSCHUDIN, S.; HOLZGREVE, W.; CONDE, N.; ALDER, J.; BITZER, J.; TERCANLI, S.; "Pregnant Women's Assessment and Level of Knowledge of Prenatal Counseling", *Ultraschall Med.*, 30 (2009), pp. 157-62.

informado: la comprensión apropiada de la información previa al estudio.

Nuestra población es, en este sentido, bastante homogénea en cuanto a su nivel educativo y cultural. Lo mismo se observa en el trabajo de Michie y colaboradores [149] quienes concluyen que las mujeres que acceden a realizar un estudio prenatal tienen más conocimiento de las características del mismo y toman decisiones menos sistemáticas que las que no acceden a realizarlo.

5.4.6. Riesgo del procedimiento

Se asume el riesgo de pérdida de la gestación asociado al procedimiento con diferentes justificaciones: alrededor del 44% tienen la confianza de que todo va a salir bien, el 25% refiere que el riesgo es proporcionado al riesgo de salud del feto, un porcentaje similar (25%) pondera como más importante tener la tranquilidad de un resultado normal que el riesgo de pérdida, el 6% restante lo asumen porque lo indicó el médico obstetra. En estas pacientes la indicación se asocia con un riesgo más elevado para el bebé, por edad materna avanzada, hallazgos ecográficos, riesgo elevado de anomalía cromosómica por screening y gestación expuesta a teratógenos.

Kuppermann [150] evalúa a largo plazo las preferencias de las mujeres que realizan estudio prenatal. Utiliza como medida la preferencia por el desenlace (denominado como "utilidad") de las decisiones del estudio prenatal. Define "utilidades" como medida cuantitativa de cómo se sienten los pacientes acerca del potencial resultado del estudio. Concluye que el grupo de mujeres estudiadas preferirían tener un niño con una anomalía congénita menor a no tener ningún hijo, pero que sería preferible no tener ningún hijo, a tener un hijo con Síndrome de Down. En un segundo trabajo de la misma autora, [151] amplía el concepto metodológico de "utilidad" como un método estándar de uso en análisis costo-utilidad en calidad/expectativa de vida ajustada. La perspectiva es claramente consecuencialista y utilitarista, ya que se centra en el desenlace del estudio y define al hijo como una preferencia en términos de utilidad.

Claramente este enfoque no fue considerado al elaborar esta pregunta, pero sería importante evaluar la opinión de los pacientes en futuros estudios a fin de determinar cuál es la visión de las consultantes en este aspecto en nuestro medio.

[149] MICHIE, S.; SMITH, D.; MARTEAU, T.M.; "Prenatal Test: how are Women Deciding?", *Prenat Diagn* 19(1999), pp. 743-8.

[150] KUPPERMANN, M., et. al.; "Preference of Women...", op. cit., pp. 711-6.

[151] KUPPERMANN, M., "How do Women of Diverse Backgrounds...", op. cit., pp. 424-9.

5.4.7. Valoración del estudio

Las personas consultadas refieren que el resultado del estudio es importante para: 1- obtener tranquilidad con respecto a la salud del bebé (importante 9% y muy importante 90%), 2- para prepararse para el nacimiento de un niño con problemas de salud (importante 11% y muy importante 76%), o 3- para procurar la interrupción de la gestación (importante 16% y muy importante 75%). Estas dos últimas respuestas parecen contradictorias ya que 52 pacientes reconocen que el resultado del estudio es importante o muy importante para ambas respuestas, situaciones que en principio parecerían excluirse. La actitud de los padres en estos casos dependen de cómo perciben la patología diagnosticada en el niño, ya que si entienden la patología como grave consideran procurar el aborto, pero si la patología es leve o de menor riesgo optan por continuar con la gestación y solicitan la mayor información posible sobre el tema. [152] Shaffer [153] estudia la tasa de aborto en el diagnóstico prenatal de varias anomalías cromosómicas fetales y evalúa factores pronosticadores de esta

decisión. Observa que las mujeres sienten menos aceptable el aborto del niño durante el segundo trimestre de gestación que durante el primer trimestre, especialmente si el fenotipo del feto es menos severo. Dentro de los factores pronosticadores encuentra mayor edad materna al diagnóstico, origen étnico y factores personales como primer hijo con una nueva pareja; y que las mujeres hispanas tienen menos tendencia a procurar un aborto que las de otro origen étnico. Concluye que los factores culturales y religiosos, entre otros, son los que más contribuyen a la compleja decisión de continuar o terminar una gestación. De todos modos, los padres confían que el resultado del estudio prenatal, en cualquier caso, les permitirá obtener mayor información para poder tomar una decisión informada, centrando el asesoramiento en el proceso de comunicación con la familia para que entiendan cuál es la mejor decisión para sí mismos. Los profesionales deben proveer del mejor servicio posible a sus pacientes que, por supuesto, son "personas", una categoría a la que el feto también pertenece, al menos en la mente y corazones de sus padres. [154]

[152] AHMED, S.; ATKIN, K.; HEWISON, J.; GREEN, J.; "The Influence of Faith...", op. cit., pp. 801-9.

[153] SHAFFER, B.; CUAGHEY, A.B.; NORTON, M.E.; "Variation in the Decision to Terminate Pregnancy in the Setting of Fetal Aneuploidy", *Prenat Diag*, 26 (2006), pp. 667-671.

[154] AKSOY, S., "Antenatal Screening and its Possible Meaning for Unborn Baby's Perspective", *BMC Med Ethics*, 2 (2001),

5.4.8. Consideraciones con respecto al aborto provocado

De las pacientes consultadas, el 90% sabe que el aborto no está legalizado en nuestro país. De las ocho pacientes que responden no conocer esta situación, cuatro tienen estudios primarios completos, uno terciario y tres universitarios, es decir, este desconocimiento no se debe a un bajo nivel educativo; tampoco hay diferencias con respecto a la edad de las pacientes. En relación a considerar aceptable el aborto provocado en niños con diagnóstico de Síndrome de Down, el 56% lo considera aceptable, el 13% no aceptable y 31% no sabe o no responde a la pregunta. Con respecto a considerar aceptable el aborto provocado en niños con diagnóstico de patología fetal severa, el 76% lo considera aceptable, el 6% no aceptable y 18% no sabe o no responde a la pregunta. En nuestro país, como en la mayoría de los países sudamericanos, no está legalmente permitido el aborto por patología fetal. [155] De manera que pueden presentarse controversias entre las decisiones de los padres con respecto a la vida del feto y las propuestas médicas acerca de su cuidado. Dos trabajos reali-

zados en Argentina indican: el primero que el 81% de las consultantes conocía que el aborto procurado no es legal, y el 68,2% contemplaría la interrupción de la gestación en caso de patología fetal grave. [156] El segundo trabajo indica que el 88,61% de las consultantes conoce que el aborto por anomalía fetal no es legal y el 53% podría contemplar esta opción en el caso de una anomalía fetal seria, [157] aun sabiendo que se exponen a un aborto inseguro. Un trabajo en Uruguay [158] reporta que el 89% contempla la posibilidad de aborto procurado en el caso de Síndrome de Down y el 96% en caso de patología fetal severa; aclara que la ley uruguaya desde 1938 clasifica al aborto como un crimen contra la vida y contra las personas. Estos trabajos no profundizan en los motivos que sostienen estas posiciones, ni en las necesidades particulares de las familias que enfrentan estas situaciones de manera de ofrecer opciones médicas integrales que le permitan a la familia aceptar los problemas de salud de su hijo por nacer como lo harían con ese mismo hijo ya nacido. En la población estudiada, en las respuestas de las consultadas con respecto al tema no se encuentran diferencias significativas

E3.

[155] UNITED NATIONS, DEPARTMENT OF ECONOMIC AND SOCIAL AFFAIRS, POPULATION DIVISION, *World Abortion...*, op. cit.

[156] GADOW, E., "Awareness and Attitude...", op. cit., pp. 885-91.

[157] PAOLINI, C.I.; GADOW, A.; PETRACCHI, F.; IGARZABAL, L.; QUADRELLI, R.; GADOW, E.C.; "Prenatal Screening for Chromosome Abnormalities in a Region with no Access to Termination of Pregnancy", *Prenat Diagn.*, 29 (2009), pp. 659-63.

relacionadas con la edad, con los estudios cursados o con la creencia religiosa. Una excepción se observa en el caso de las personas, que se reconocen con una religiosidad baja y, en el caso de aborto provocado de niños con Síndrome de Down o patología severa, se observa que el 60% lo considera no aceptable (30%) o no sabe (30%).

Ahmed y colaboradores [159] exploran la visión de personas provenientes del sur de Asia y comunidades africano-caribeñas que viven en Reino Unido, con respecto a: 1- fe y religión, 2- percepción de la severidad de la enfermedad genética, y 3- opinión de los líderes de comunidad o religiosos. Las respuestas de los pacientes encuestados sugieren que, si bien ellos generalmente consideran la religión y la fe como un factor importante en el proceso de toma de decisiones, perciben que la severidad de la condición puede jugar un rol importante en la decisión de procurar el aborto. Los participantes reconocen que toman las decisiones basadas en sus propios valores morales, creencias y juicios, que surgen de su experiencia personal e información acerca del impacto que el desorden genético tiene sobre la calidad de vida del niño y de la familia. Por ello Ahmed recomienda la importancia de reconocer que existe diversidad dentro de las diferentes creencias religio-

sas, y no basarse en estereotipos fundados en el origen étnico o la religión, y considerar las creencias y preferencias personales.

Solo 41 personas de las encuestadas responden acerca del motivo que justifica aceptar el aborto procurado: el 39% refiere que es para evitar el sufrimiento de la familia y del niño, el 25% como una decisión libre, el 19% responde que no están preparados para recibir a un niño con problemas y el 17% restante opina que implicaría problemas socioeconómicos que no podrán resolver.

5.4.9. Necesidades en el caso de un resultado patológico

Alrededor del 33% (total 28) no respondió esta pregunta, solo 3 pacientes refirieron no necesitar ayuda alguna, y 7 que no sabían qué tipo de apoyo considerarían necesario. El 43% de las pacientes respondieron que requerirían ayuda profesional, alrededor del 5% apoyo familiar y otro 5% ambos. Dos pacientes opinaron que contemplarían solicitar ayuda para la interrupción de la gestación. No existen diferencias significativas entre las pacientes que responden esta pregunta en relación con la edad, los estudios cursados o la religiosidad. Las dos pacientes

[158] QUADRELLI, R., et. al; "Parental Decisions...", op. cit., pp. 228-32.

[159] AHMED, S., et. al.; "The Influence of Faith...", op. cit., pp. 801-9.

que solicitarían apoyo para interrumpir la gestación se definen como de alta religiosidad y solicitan la consulta prenatal por rutina familiar y para tener más tranquilidad acerca de la salud del bebé y no por indicación del obstetra.

El manejo de la información es crítico en estos casos, [160] ya que va a influir en forma positiva o negativa la manera en la que los padres y la familia reconozcan a su hijo, las decisiones que tomen en el transcurso de la gestación y la manera en que se informa de la condición al resto de la familia. En nuestro país no existen publicaciones o recomendaciones con respecto al manejo de la información y tampoco existen organizaciones gubernamentales o no gubernamentales que se ocupen de estas situaciones. Existen en el extranjero redes de soporte y contención para padres que han recibido un resultado de un estudio prenatal anormal como: "Be Not Afraid" en Estados Unidos, "Prenatal Diagnosis Support" en Australia, o "Antenatal Result Choices" en el Reino Unido. De esta última, el Dr. Kypros Nicolaides del "Harris Birthright Research Centre" ("King's College Hospital", Londres), expresa: "ARC tiene una experiencia sin rival en ayudar a los padres en este difícil momento. Ellos ofrecen información y asesoramiento práctico para ayudar a los padres a reconocer sus nece-

sidades y preocupaciones después de un estudio prenatal. Como alguien que tiene frecuente contacto con padres preocupados, reconozco el valor del trabajo de ARC y lo recomiendo a todos aquellos cuya gestación ha sido diagnosticada con un resultado adverso".

5.4.10. Consentimiento informado

En todos los casos se explican los términos del consentimiento informado en la consulta de asesoramiento genético prenatal y se entrega al paciente el formulario el día de la entrevista, quien lo firma previo a la realización del estudio. Un porcentaje muy alto de las pacientes (92,7%) considera que el uso del mismo es una práctica necesaria, lo consideran (95% de los casos) como un elemento que certifica que el paciente elige libremente realizar el estudio, porque permite asegurar que comprendió las características del mismo. A su vez, brinda protección al médico por las posibles complicaciones que pueden surgir del estudio (93% de los encuestados). Estas opiniones son bastante homogéneas en cuanto a sus repuestas y a la manera en la que los pacientes comprenden el uso de esta práctica, por ello es importante considerar su implementación como un deber médico, jurídico y ético. Existen múltiples

[160] GALLO, A.; KNAFL, K.A.; ANGST, D.B.; "Information Management in Families who Have a Child With a Genetic Condition", *J Pediatr Nurs.*, 24 (2009), pp. 194-204.

publicaciones que hacen referencia a la necesidad de implementar el consentimiento informado como una práctica obligatoria en el diagnóstico prenatal. [161]

La Organización Mundial de la Salud en sus dos reportes: *Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and the Provision of Genetics Services* del año 1995 y *Review of Ethical Issues in Medical Genetics* del año 2004, hacen referencia al tema. Recomiendan que el consentimiento informado debe ser requerido formalmente por escrito en los casos de procedimientos de riesgo o experimentales, si la persona es competente para consentir. Insiste en que todas las personas que realicen un estudio diagnóstico o de tamizaje deben ser informadas antes del mismo acerca de las características principales del desorden a estudiar, de las limitaciones del estudio, del riesgo de recibir resultados no favorables y de las posibles consecuencias de estos resultados. Las posibles consecuencias socioeconómicas, como las referidas al trabajo, seguros, dis-

criminación, etc. deben ser informadas si se aplican. De igual manera debe incluirse entre los riesgos la posibilidad de que los estudios indirectamente pudieran revelar datos de filiación.

Estas recomendaciones son muy insistentes en el respeto de la autonomía de las personas competentes ya que, si bien los estudios prenatales pueden involucrar decisiones familiares, el consentimiento debe obtenerse de manera individual. En el caso particular de menores o adolescentes es necesario obtener el asentimiento de los mismos.

6. CONCLUSIONES

Desde el comienzo de la historia en la evaluación de la conducta ética en medicina surgen dos ideas fundamentales: la defensa de la vida humana, incluyendo su etapa de desarrollo prenatal, y la promoción de la salud. [162] El código de ética médica de la Confederación Médica de la

[161] ROYAL AUSTRALIAN AND NEW ZEALAND COLLEGE OF OBSTETRICIANS AND HUMAN GENETICS SOCIETY OF AUSTRALASIA, *College Statement C-Obs 4, Prenatal Screening Tests for Trisomy 21 (Down syndrome), Trisomy 18 (Edwards syndrome) and Neural Tube Defects*, 1st Endorsed: August 1991, Current: July 2007, Review: March 2010 [en línea], disponible en: <http://www.ranzcog.edu.au/component/docman/doc_download/938-c-obs-04-prenatal-screening-tests-for-trisomy-21-trisomy-18-and-neural-tube-defects-.html> [consulta: 17/9/2012].

ROYAL COLLEGE OF OBSTETRICIANS AND GYNAECOLOGISTS, *Fetal Anomaly Screening Programme-Screening for Down's Syndrome: UK NSC Policy recommendations 2007-2010: Model of Best Practice* [en línea], disponible en: <http://www.dh.gov.uk/prod_consum_dh/groups/dh_digitalassets/@dh/@en/documents/digitalasset/dh_084731.pdf> [consulta: 17/9/2012].

[162] UNIVERSIDAD DE NAVARRA, FACULTADES DE MEDICINA, CIENCIAS Y FARMACIA, *Juramento Hipocrático: "nunca proporcionaré a mujer alguna un pesario abortivo"* [en línea], disponible en: <<http://www.unav.es/cdb/juramento1.html>> [consulta: 15/7/2010].

República Argentina refiere en el artículo 114: "Al médico le está terminantemente prohibido por la moral y por la ley, la interrupción del embarazo en cualquiera de sus épocas...". [163] A su vez, el código de ética médica de la Asociación Médica Argentina enuncia en el artículo 477: "El aborto en cualquiera de las épocas de gestación se encuentra éticamente prohibido, así como está penado por la ley su realización". [164] También el texto de jura para el grado de médico de la Universidad de Buenos Aires expresa en el punto VIII: "Tener absoluto respeto por la vida humana desde el instante de su concepción". [165] En todos ellos está presente como principio ético fundamental la defensa de la vida humana desde la concepción, coincidente con el principio fundamental de la Bioética personalista ontológica; y la condena ética y legal para quienes efectúen el aborto. Se adscriben a estos principios, valores fundamentales y objetivos como el respeto por las personas con discapacidad, la no discriminación y la justicia en el cuidado de la salud. Sin embargo, los apasionantes progresos en el conocimiento y en la tec-

nología en genética pueden originar el riesgo de desplazar a la persona humana como centro del proceso de investigación médica y poner en cuestionamiento valores y principios fundamentales, como el respeto por la vida y la dignidad de la persona humana, en nombre del progreso de la ciencia o de las libertades y derechos individuales. Hoy se discuten nuevos valores en medicina, obtenidos por consenso, como la autonomía reproductiva, [166] la beneficencia procreativa, [167] la responsabilidad genética en el interés por las futuras generaciones. [168] Vivimos, además, en una sociedad en la que se da preponderancia moral a evitar el dolor y el sufrimiento, y a promover el placer. Como consecuencia, la vida de un niño que nacerá con una condición fundante de discapacidad o que requerirá una asistencia en salud diferencial puede ser interpretada como una carga difícil de sobrellevar para la familia y la sociedad, y por lo tanto como una vida que no merece ser vivida por el niño ni por su familia.

En ciertas ocasiones se orientan las técnicas diagnósticas prenatales como un

[163] CONFEDERACIÓN MÉDICA DE LA REPÚBLICA ARGENTINA, *Código de Ética Médica* 1955 [en línea], disponible en: <<http://www.aap.org.ar/publicaciones/forense/forense-11/tema-8.htm>> [consulta: 15/7/2010].

[164] ASOCIACIÓN MÉDICA ARGENTINA, *Código de Ética para el Equipo de Salud* 2001 [en línea], disponible en: <<http://www.ama-med.org.ar/dwnl/Cap%EDtulo%2028.pdf>> [consulta: 13/4/2010].

[165] UNIVERSIDAD DE BUENOS AIRES, FACULTAD DE MEDICINA, *Texto completo de la jura* [en línea], disponible en: <<http://www.fmed.uba.ar/titulos/jura.htm>> [consulta: 15/7/2010].

[166] SCOTT, R., *Choosing Between...*, op. cit.

[167] SAVULESCU, J., "In Defense...", op. cit., pp. 284-8.

[168] SAVULESCU, J., "Procreative Beneficence...", op. cit., pp. 413-26.

medio de selección para asegurar la salud de los hijos, como una búsqueda del control científico-tecnológico de la naturaleza genética de la persona humana. Los hijos pueden, entonces, transformarse en un medio que satisfaga eficientemente los deseos de algunos padres, en nombre de los llamados derechos reproductivos, la autonomía procreativa y beneficencia reproductiva. Estos derechos pueden llevar a considerar al hijo como un objeto de bienestar a la medida de las necesidades de los padres y de la sociedad.

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. Marie-Odile Rethoré reflexiona: "Si el diagnóstico prenatal es propuesto con un sentido de selección entre los niños para elegir solo aquellos cuyas vidas corresponden a los criterios requeridos para encontrar un buen lugar en la sociedad, entonces estos niños se reducirían a esconder sus rostros humanos con un letrero que exprese: condenados a muerte por la ignorancia de la medicina". [169]

Frente al diagnóstico de una patología fetal que pueda ser fundante de discapacidad, los padres sienten la pérdida del hijo que esperaban, y requieren ser apoyados para adecuarse a una nueva situación ya que necesitarán readaptar sus expectativas al nuevo hijo. No es el hijo en sí quien se pierde, ni el valor que el hijo representa; son los planes y expectativas que se habían generado en función de lo esperado para el niño por la familia. [170]

Para ello, es importante desarrollar un camino que permita a los profesionales de salud en genética y obstetricia crear conciencia de: 1- el valor de la vida humana incipiente, como un ser completo en desarrollo, 2- que todo acto médico debe tener presente la obligación de proteger y promover los intereses relacionados con la salud del paciente, en este caso en particular, el niño por nacer; y 3- la importancia de establecer un espacio de contención, ausente en nuestro medio, de apoyo a las familias que atraviesan la difícil tarea de esperar el nacimiento de un hijo con patología congénita. La incorporación de la concepción personalista ontológica de la persona humana en la Bioética pluralista, presente tácitamente en nuestros códigos de ética, facili-

[169] RETHORÉ, M.O., "Prenatal and Pre-implantation Diagnosis from the Parents' Viewpoint", XII General Assembly International Congress "The Human Embryo before Implantation" [en línea], disponible en: <<http://www.academiavita.org>> [consulta: 18/7/2010].

[170] BOWLES BIESECKER, B. y HAMBY, L., "What Difference the Disability Community Arguments should make for the Delivery of Prenatal Genetic Information", en PARENS, E. y ASH, A., *Prenatal Testing and Disability Rights*, Washington, Georgetown University Press, 2000.

tará reforzar los conceptos del respeto y tutela de la vida desde su concepción hasta su muerte natural. La integración de esta visión personalista desde la Bioética especial hacia la Bioética clínica, en el plano práctico-aplicativo de la toma de decisiones, favorecerá la conexión entre el acto médico en el diagnóstico prenatal y la asistencia de las familias que esperan con angustia el nacimiento de un niño con alguna condición que genere discapacidad.

El acto médico en genética debe incluir, además, la información necesaria acerca de las redes de sostén nacionales e internacionales, referencia a grupos de apoyo para familias con la condición diagnosticada que puedan proveer información acerca de las opciones para cuidar a un niño con esa condición, como existe en nuestro país para desórdenes como el Síndrome de Down (A.S.D.R.A.). [171] Además, toda la información referida a las herramientas legales vigentes que tienen por objeto proteger y promover a las personas con discapacidad, con sus necesidades especiales y sus virtudes, a la vida en comunidad.

Para ello, es muy importante la concepción del profesional respecto del sig-

nificado de la salud y la enfermedad, y del valor de la vida humana, particularmente de aquellos que presentan una condición, genética o no genética, discapacitante. El profesional en genética ejerce su responsabilidad moral, no solo al ofrecer toda la información referida al diagnóstico prenatal sino también en la manera en que interpreta al ser en gestación, y en consecuencia la forma en que se entregará la información referida a la salud del feto, teniendo presente que ello influirá la vida del niño y la vida familiar. El profesional debe reconocer sus propios valores con respecto a la discapacidad y a la diferencia, informarse adecuadamente acerca de la vida de las personas que padecen enfermedades que causen discapacidad más allá de los aspectos médicos. Su principal objetivo es preparar a la pareja que consulta para el nacimiento y crianza de su hijo. Ello requiere un gran compromiso por ambas partes, el profesional en genética y la familia. [172] Frecuentemente, las familias que tienen hijos u otros parientes con discapacidad, o que los han perdido, refieren haber encontrado fortaleza que no sabían que podían tener, que el significado de la vida y la familia queda para siempre modificado y casi siempre es definido como mejor. [173] Las familias se adaptan, crecen y abren sus corazones a

[171] ASOCIACIÓN DE SÍNDROME DE DOWN DE LA REPÚBLICA ARGENTINA [en línea], disponible en: <www.asdra.org.ar> [consulta: 12/8/2010].

[172] BOWLES BIESECKER, B. y HAMBY, L., "What Difference...", op. cit.

[173] FERGUSON, P.M.; GARTNER, A.; LIPSKY, D.K.; "The Experience of Disability in Families: A Synthesis of Research and Parent Narratives", en PARENS, E. y ASH, A., *Prenatal Testing...*, op. cit.

nuevos significados para vidas más exitosas o gratificantes, aprenden sobre la tolerancia, la aceptación y la alegría en un contexto de logros diferentes. Los profesionales se enriquecen con estas experiencias de celebración de la variabilidad de la vida, ya que se amplía el significado de la propia vida como tal. [174]

La propuesta es la implementación de educación académica y pública acerca de la visión de las personas con enfermedades que generen discapacidad en nuestra sociedad, y de la definición del valor que tiene la vida humana, aceptar su diferencia y proteger su vulnerabilidad. Es una tarea que involucra no solo a los pacientes y sus familias, sino también a los médicos, 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 n. 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". [175]

Como se expresa en *Evangelium vitae*: "En realidad, precisamente el valor y la serenidad con que tantos hermanos nuestros, afectados por graves formas de minusvalidez, viven su existencia cuando son aceptados y amados por nosotros, constituyen un testimonio particularmente eficaz de los auténticos valores que caracterizan la vida y que la hacen, incluso en condiciones difíciles, preciosa para sí y para los demás". [176]

[174] Ídem.

[175] NACIONES UNIDAS, *Informe del Comité de los Derechos del Niño* [en línea], disponible en: <<http://www.ohchr.org/ref/doc/doc.aspx?doc=6341>> [consulta: 12/8/2010].

[176] JUAN PABLO II, *Evangelium vitae...*, op. cit.