

# Exigencias éticas del diagnóstico genético prenatal

Dr. Carlo Bellieni

El diagnóstico genético prenatal consiste en un *screening* o criba de enfermedades genéticas, bien sea por medio de análisis de sangre o bien por procedimientos invasivos guiados por ecografía como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas. Entre las probables consecuencias de su uso (en los países occidentales actualmente amplio e indiscriminado) a corto o a largo plazo sobre la población cabe destacar:

## 1. Peligro de uso generalizado y selectivo del diagnóstico prenatal

"Es como si con el cribado (screening) de las trisomías 18 y 21 (Down) [...] la ciencia hubiera cedido a la sociedad el derecho de decidir que el nacimiento de ciertos niños ya no es deseable. [En tal contexto] los progenitores que desean el nacimiento han de exponerse, además de al dolor de la minusvalía, al reproche social por no haber aceptado la propuesta de la ciencia legitimada por la ley. En Francia, la difusión generalizada del screening se basa en una propuesta, pero en la práctica se ha vuelto casi obligatoria". (D. Sicard, Presidente del "Comité National d'Ethique" de Francia, Le Monde, 2007). Vale la pena recordar que en Italia la interrupción del embarazo después de los 90 días ha aumentado 5 veces desde el 1981 al 2006 (0.5% vs 2.6% de los partos).

## 2. Falta de límites institucionales en el empleo selectivo del diagnóstico prenatal

Un ejemplo de limitación del uso del diagnóstico genético prenatal ha sido propuesto por la Organización Mundial de la Salud, que ha explicado cómo la metodología invasiva no debe ser regulada por las meras leyes de mercado, en un cuadro definido en una situación denominada por Henn de "consumismo prenatal" que afecta también a los métodos no invasivos: "El diagnóstico prenatal debe ser efectuado solamente para dar a los padres y a los médicos información acerca de la salud del feto". "El diagnóstico prenatal dirigido a aliviar la ansiedad materna, en ausencia de indicaciones médicas que la justifiquen, debe tener una prioridad secundaria por lo que se refiere a la asignación de los recursos con respecto al diagnóstico prenatal con indicaciones médicas". (OMS, Ginebra 1998). Se considera que el límite de 35 años introducido para aconsejar la amniocentesis ha sido elegido porque más allá de dicha edad el riesgo de aborto ligado a la técnica invasiva equivale a aquel que deriva de tener un hijo afecto de Síndrome de Down (Prenat Diag 2002), basado por tanto en un cálculo de costes-beneficios, en el cual los costes vienen representados por la pérdida de fetos sanos como consecuencia del procedimiento y los beneficios el descubrimiento de fetos afectados por el Síndrome de Down.

### 3. Uso equivoco del término "prevención"

A día de hoy existen pocos tratamientos prenatales para enfermedades genéticas (es el caso de los trasplantes prenatales para los síndromes de inmunodeficiencia congénita, para la osteogénesis imperfecta, para la betatalasemia, que ya se han efectuado en el hombre aunque con resultados clínicos no siempre óptimos) aceptados para el diagnóstico genético prenatal. Diversos autores llaman la atención desde hace tiempo sobre la equivocidad inherente a la expresión médica "disease prevention": "Prevención significa prevenir el nacimiento de individuos diagnosticados como genéticamente aberrantes" (B.L. Eide, 1997). Poder acceder a un diagnóstico de patología genética fetal no constituye, salvo en casos excepcionales, un presupuesto para poder intervenir preventivamente y en una manera más eficaz sobre la enfermedad, respecto al diagnóstico efectuado en el momento del nacimiento. Sin embargo en algunas situaciones clínicas el uso de procedimientos invasivos para precisar el diagnóstico se hace necesario incluso para enfrentarse a la angustia del riesgo de anomalía cromosómica que el diagnóstico genético no invasivo - con sus falsos positivos - puede generar.

### 4. Riesgos del procedimiento diagnóstico

En base a datos más recientes publicados por la Asociación de Ginecólogos Canadienses, el riesgo de pérdida fetal a consecuencia del empleo de procedimientos diagnósticos invasivos (amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales) es de 1 aborto no deseado por cada 200 procedimientos y de 1 de cada 100 según el "Royal College of Obstetrics and Gynecology", o valores intermedios según otros. Además, considerando que en Italia se realizan cada año alrededor de 100.000 amniocentesis y que la mayor parte de los fetos que fueron sometidos a investigación prenatal se comprueba después que estaban sanos, parece desconcertante el elevado número de niños (probablemente sanos) perdidos a consecuencia del procedimiento.

### 5. Peligros para la autonomía de la mujer

Varios estudios demuestran que las mujeres que si someten a diagnóstico genético prenatal (sea en su forma invasiva o en aquella forma de screening que se realiza con ecografía dirigida o integrada con análisis de la sangre materna) raramente tienen conocimiento pleno de los límites, de los riesgos, de la modalidad de realización y de los fines de los screening del Síndrome de Down (Am J Obst Gyn 2008) y que la información en el momento de la propuesta o de la realización del examen es en ocasiones deficiente (Fetal Diagnosis and Therapy, 2008) así como con respecto a los exámenes combinados con ecografía y análisis de sangre que tienen como fin descubrir fetos con un riesgo mayor de anomalías cromosómicas, y respecto a los cuales a menudo las mujeres no saben que pueden dar resultados Falsos Negativos (tranquilización falsa) o Falsos Positivos (preocupación falsa) con los consiguientes riesgos de ansiedad y depresión.

Por ello se considera oportuno sugerir las siguientes propuestas con el fin de que el diagnóstico prenatal se lleve a cabo de acuerdo con criterios éticamente aceptables.

En caso de diagnóstico genético prenatal con pocas posibilidades terapéuticas, la decisión de realizar o no la prueba debe ser cuidadosamente evaluada a la luz de sus posibles riesgos y beneficios para los dos sujetos (madre y niño/a), y:

A - Nunca puede llevarse a cabo de forma rutinaria ni puede nunca ser propuesta de forma sistemática, ni siquiera en el caso del diagnóstico genético ecográfico (por ejemplo la medición del espesor del pliegue nucal), sino que debe ir siempre precedida de una detallada información acerca de los límites, riesgos, implicaciones y posibilidades terapéuticas en el ámbito de una adecuada consulta prediagnóstica (OMS, 1995), a fin de que la mujer pueda así llevar a cabo una decisión informada y auténticamente consciente, conservando la plena libertad de aceptar o rehusar el análisis (screening) o prueba de cribado. Cuando se explica la tasa de riesgo no deben emplearse nunca términos genéricos ("pequeño", "negligible", "grande"), sino que se deben proporcionar datos numéricos, así como el significado de tales datos. Se debe requerir claramente el consentimiento informado y explícito acerca del número, tipo y finalidad de las pruebas a efectuar.

B - En caso de hallazgo de patología, el diagnóstico prenatal no debe considerarse terminado (salvo por expreso deseo de la mujer) sin la participación de un especialista en la patología hallada (consulta post-diagnóstica, JAMA 2007), capaz de proporcionar informaciones acerca de la patología, acerca de la posibilidad de un procedimiento terapéutico y sobre ayudas socioeconómicas disponibles para ayudar a la familia, y sin informar acerca de la posibilidad de tener al niño de forma anónima y darlo en adopción. Será competencia del ginecólogo que realiza el diagnóstico referir a la mujer a la mencionada consulta especializada.

Nuestra exigencia de integrar sistemáticamente el diagnóstico prenatal en una "fase pre-diagnóstica" y otra "post-diagnóstica" se basa en la constatación de que el diagnóstico genético prenatal no es éticamente neutro: como todos los actos humanos es una elección y las elecciones requieren un conocimiento real de los datos e implican una responsabilidad. La autonomía de las mujeres en las decisiones acerca de su embarazo puede hallarse seriamente comprometida por un uso rutinario (por tanto una "no elección") del diagnóstico genético prenatal, que a menudo proviene de una presión social dirigida a no introducir en el mundo hijos con anomalías genéticas. Es necesario garantizar en los hechos la libertad en la elección. A tal fin se deberán implementar políticas sociales y dinámicas culturales nuevas con el fin de que la mujer no se vea nunca forzada a considerar la interrupción del embarazo como la única salida posible en caso de enfermedad genética del feto.